

616.042
R3376
1992

77

Association
canadienne-française
pour l'avancement
des sciences
1992

Les cahiers scientifiques

REGISTRES ET FICHIERS GÉNÉTIQUES:

ENJEUX SCIENTIFIQUES ET NORMATIFS

Publié sous la direction de
Claude M. Laberge
et Bartha Maria Knoppers

COLLOQUE TENU AU 59^e CONGRÈS
DE L'ACFAS

Le 21 mai 1991 à l'Université de Sherbrooke, Québec.

Édition:

Association canadienne-française
pour l'avancement des sciences
2730, chemin de la Côte-Sainte-Catherine
Montréal (Québec) H3T 1B7

Commandes téléphoniques:

Acfas
(514) 342-1411
Les cartes MasterCard et Visa sont acceptées.
Veuillez allouer trois semaines pour la livraison.

Commandes postales:

Acfas (adresse ci-haut)
(les individus doivent joindre le paiement à leur commande)

Distribution en librairie:

Diffusion Prologue
1650, boul. Lionel-Bertrand
Boisbriand (Québec) J7E 4H4
Téléphone: (514) 434-0306 E>
Télécopieur: (514) 434-2627 E>

Mise en page:

Claude M. Laberge

Graphisme:

La Touche Graphique

©1992 Acfas

Dépôt légal 1^{er} trimestre 1992

Bibliothèque nationale du Québec

Bibliothèque nationale du Canada

09203670



Bibliothèque Nationale du Québec

Voir données de catalogage avant publication (CIP) au couvert III



Association
canadienne-française
pour l'avancement
des sciences
1992

77

Les cahiers scientifiques

REGISTRES ET FICHIERS GÉNÉTIQUES: ENJEUX SCIENTIFIQUES ET NORMATIFS

Sous la direction de:

Claude M. Laberge et
Bartha Maria Knoppers

Avec la participation de:

Gérard Bouchard
Guy Bourgeault
Philippe De Wals
Jan M. Friedman
Jean Goulet
Hélène Guay
Pierre Mackay
Jean Morissette
Steven Narod
Isabelle Panisset
Guy Rocher

COLLOQUE TENU AU 59^e CONGRÈS DE L'ACFAS
Le 21 mai 1991 à l'Université de Sherbrooke, Québec
sous le titre:

REGISTRES GÉNÉTIQUES: RESSOURCES DE SANTÉ
PUBLIQUE OU INSTRUMENTS D'EUGÉNISME?

RB
155
R43
1992

TABLE DES MATIÈRES

PARTICIPANTS	iii
PRÉFACE: Problématique et enjeux du débat. <i>Claude M. Laberge et Bartha Maria Knoppers</i>	vii
LA PROBLÉMATIQUE SCIENTIFIQUE. <i>Claude M. Laberge</i>	1
Registre informatisé de population: L'expérience du fichier-réseau BALSAC. <i>Gérard Bouchard</i>	9
Registre informatisé des nouveaux-nés et fichiers de laboratoire du Réseau de médecine génétique du Québec. <i>Jean Morrisette</i>	21
Registres de malformations congénitales: Instruments de surveillance épidémiologique et de recherche. <i>Philippe de Wals</i>	31
Genetic Registries: A Valuable National Resource? <i>Jan M. Friedman</i>	43
Use of Registries in Research and Management of Familial Cancer. <i>Steven Narod</i>	51
LA PROBLÉMATIQUE NORMATIVE. <i>Bartha Maria Knoppers</i>	63
Registres généalogiques et fichiers sectorielles: Légalité, obligations et contraintes. <i>Jean Goulet</i>	73
Confidentialité et diffusion des informations génétiques dans les registres publics et privés. <i>Hélène Guay</i>	83
La protection des renseignements personnels et nominatifs contenus dans les registres génétiques informatisés. <i>Pierre Mackay</i>	97
Production et émergence des normes sociales et professionnelles dans la mise en place de registres génétiques. <i>Guy Rocher</i>	121
La prévention et le rôle de l'éthique touchant la constitution et l'utilisation des registres génétiques. <i>Guy Bourgeault</i>	133
RÉFLEXION SUR LES ENJEUX SCIENTIFIQUES ET NORMATIFS DES REGISTRES/FICHIERS COMME INSTRUMENTS D'ÉPIDÉMIOLOGIE GÉNÉTIQUE. <i>Claude M. Laberge et Bartha Maria Knoppers</i>	143
BIBLIOGRAPHIE SÉLECTIVE. Préparée par <i>Isabelle Panisset</i>	161



PARTICIPANTS:

Gérard Bouchard
SOREP
Université du Québec à Chicoutimi
555, boul. de l'Université
Chicoutimi, Québec G7H 2B1

Guy Bourgeault
Bioéthique
Faculté des sciences de l'éducation
Université de Montréal
Montréal H3C 3J7

Philippe de Wals
Sciences de santé communautaire
Faculté de médecine
3001 12e avenue nord
Sherbrooke J1H 5N4

Jan M. Friedman
Medical Genetics, UBC
#226-Westbrook Building
6174 University Boulevard
Vancouver, B.C. V6T 1W3

Jean Goulet
Faculté de droit
Université Laval
Cité Universitaire
Ste-Foy, Québec G1K 7P4

Hélène Guay
Avocate
Montréal, Québec

Bartha Maria Knoppers
Centre de recherche en droit public
Université de Montréal
3101 chemin de la Tour
C.P. 6128, Succ. A
Montréal H3C 3J7

Claude M. Laberge
Réseau de médecine génétique
C.H. de l'Université Laval
2705 boul. Laurier
Ste-Foy, Québec G1V 4G2

Pierre Mackay
Groupe informatique et droit
Université du Québec à Montréal
C.P. 8888, Succ. A
Montréal H3C 3P8

Jean Morissette
Réseau de médecine génétique
C.H. de l'Université Laval
2705 boul. Laurier
Ste-Foy, Québec G1V 4G2

Steven Narod
Montreal General Hospital
Livingston Hall 10803
1650 Cedar Avenue
Montréal H3G 1A4

Isabelle Panisset
Centre de recherche en droit public
Université de Montréal
C.P. 6128, Succ. A
Montréal H3C 3J7

Guy Rocher
Centre de recherche en droit public
Université de Montréal
3101 chemin de la Tour
C.P. 6128, Succ. A
Montréal H3C 3J7



PRÉFACE

REGISTRES GÉNÉTIQUES: RESSOURCES DE SANTÉ PUBLIQUE OU INSTRUMENTS D'EUGÉNISME?

PROBLÉMATIQUE ET ENJEUX DU DÉBAT

L'épidémiologie génétique est une application nouvelle des connaissances de la médecine génétique et de la cartographie du génome humain dans l'étude des populations. Cette épidémiologie génétique étudie la fréquence et la distribution des maladies ou marqueurs génétiques (phénotypes ou génotypes) dans des populations "à risque". Cette discipline tente d'identifier ainsi les composantes environnementales (endogènes et exogènes) dans l'expression des phénotypes, de mesurer les taux de polymorphismes géniques, de déceler les mouvements géniques (surtout ceux qui sont sources d'homogénéité génique) et d'une façon générale, de connaître le nombre et les séquences des mutations spécifiques qui sont en cause.

Les registres génétiques sont des instruments importants d'analyse et d'évaluation des besoins dans les populations-cibles. L'informatisation rapide de ces registres, leur diversité et leurs usages sont-ils des dangers éventuels pour les droits et libertés des individus qui s'y retrouvent fichés? Ces registres sont-ils des instruments nécessaires à la compréhension et à l'action de santé publique en regard des maladies génétiques? Quelle en est la justification scientifique et épidémiologique? Quels en sont les protections juridiques, éthiques et sociales? Ont-ils un potentiel eugénique réel ou imaginaire?

DU POINT DE VUE SCIENTIFIQUE

Un choix de certains registres sera présenté pour en démontrer la justification scientifique et épidémiologique. Plusieurs types de registres génétiques existent, la plupart privés, en recherche clinique, en services génétiques ou en recherche moléculaire. Des registres publics ont été choisis comme démonstration et regroupent un éventail des possibilités: le fichier-réseau BALSAC dont on a récemment annoncé qu'il s'étendra à l'ensemble de la population du Québec et son utilisation de fichiers sectoriels de génétique; le registre des nouveaux-nés au Réseau de médecine génétique du Québec qui existe depuis 20 ans et un nouveau type de registre-gestion des familles et d'individus impliqués dans des

services et recherches moléculaires; les différents registres de malformations et de maladies génétiques dans le monde à la lumière d'un éventuel registre de cette catégorie pour les populations du Québec; le registre génétique intégré et cumulatif de la Colombie-Britannique qui existe aussi depuis 20 ans et d'où nous viennent les analyses d'impact des maladies génétiques dans la santé des populations; les registres classiques de cancers et leur utilité épidémiologique avec le développement des connaissances sur la génétique de certains cancers chez l'homme.

DU POINT DE VUE JURIDIQUE, SOCIAL ET ÉTHIQUE

Une analyse critique des registres génétiques par des intervenants des sciences humaines comprendra: une analyse des protocoles d'utilisation et de confidentialité dans un registre de population comme BALSAC; une analyse de la confidentialité et de la diffusion des informations de médecine génétique en rapport avec l'accès à l'information dans les organismes publics et privés; la structure informatique et les protections des informations génétiques dans les registres, y inclus le registre personnel que représente l'éventuelle carte-santé; l'émergence d'une normativité dans la fabrication ou l'utilisation de registres divers à des fins génétiques; le rôle de l'éthique et du droit dans la régulation de la constitution et de l'utilisation de tels registres.

LES ENJEUX DU DÉBAT

Des discours catastrophiques veulent établir une équivalence entre l'existence de registres génétiques et des politiques eugéniques. Des chercheurs en épidémiologie génétique soutiennent que la fréquence et les étiologies des maladies génétiques sont, comme les maladies environnementales, susceptibles d'être connues et évitées en santé publique. La causalité génétique des maladies ou des susceptibilités, par leur caractère d'identification personnalisée, est-elle "tabou"? L'information génétique nécessaire à la prévention est-elle dépendante d'une "éthique sociale" ou de "choix individuels éclairés"? Si de tels registres existent, quelles sont les protections contre l'intrusion de tiers (famille, emploi, assurance, police, ministères) dans la protection de la vie privée? L'épidémiologie doit-elle devenir génétique? Existont-ils des avantages pour la société québécoise à connaître ses structures génétiques de population? Existe-t-il des

inconvenients et des risques d'ostracisme et de stigmatisation pour les populations utilisées dans la construction de tels registres? Y a-t-il une voie mitoyenne entre les dangers et les besoins de tels registres?

NOTE AUX LECTEURS ET LECTRICES

Avant le colloque qui s'est tenu à l'Université de Sherbrooke le 21 mai 1991, nous avons soumis le texte qui précède tant à nos participants pour leur réflexion, qu'à l'Acfas pour inclusion dans le programme du 59ième Congrès. Cet abrégé, dans son intégralité, demeure la référence pour les communications qui ont été présentées à Sherbrooke et qui par la suite ont été soumises à l'évaluation externe avant leur publication sous la formule d'un "Cahier de l'Acfas".

Le lecteur jugera de la distance entre le "souhaitable" et le "réel" lors de tels colloques multidisciplinaires en se référant au titre nouveau du présent Cahier, maintenant intitulé: "REGISTRES ET FICHIERS GÉNÉTIQUES: ENJEUX SCIENTIFIQUES ET NORMATIFS". En effet, il fallait d'abord procéder à l'étude de l'état actuel des choses, en particulier en ce qui concerne la qualification des différents moyens de cumuler des informations génétiques soit dans des registres, soit dans des fichiers sectoriels. Cette étude nous a permis de réaliser qu'on ne pouvait pas encore discuter en profondeur de leurs dangers d'eugénisme. La description de divers types de registres et fichiers à caractère génétique a démontré qu'il s'agissait d'un domaine en émergence dans la transformation profonde que subit la médecine clinique et préventive sous l'influence exponentielle des nouvelles connaissances de la génétique humaine.

Que les applications de ces nouvelles connaissances soient du domaine de l'acte médical, cela ne fait pas de doute. Il est ainsi plus facile et plus conséquent d'analyser la structure et la transformation des outils d'information que sont les registres et fichiers dans une perspective juridique puisque certains principes reconnus de droit médical et de droit privé peuvent aisément y être adaptés et peuvent y servir de balises. Seule une réflexion très préliminaire sur les aspects sociologiques et éthiques est possible tant qu'une recherche spécifique n'aura pas caractérisé et qualifié les différentes catégories et les divers niveaux de nécessité de ces instruments dans la pratique de la médecine génétique naissante. Ce sera seulement à ce stade qu'il sera possible d'examiner les divers dangers eugéniques attribuables à chacun des types d'utilisation de ces instruments de pratique, qu'ils soient applicables aux familles, aux "groupes à risque" ou aux populations.

L'édition des actes du colloque a été refaite dans cette perspective. Ce livre veut servir de point de départ et de préalable à un programme de recherche intégré sur la problématique juridique, sociale et éthique de l'épidémiologie génétique. Avant de répondre à l'imaginaire de l'eugénisme, nous avons été obligé de constater qu'il fallait tout d'abord tenter de cerner la nouvelle réalité technique et scientifique. Cette "révolution biologique" aboutira nécessairement à une forme complètement nouvelle d'épidémiologie où les droits individuels et collectifs seront à redéfinir et à "renormaliser" dans un débat, qui nous le souhaitons, sera public et consensuel. C'est ce débat sociologique et éthique qui aura éventuellement à discuter des craintes fondées ou imaginaires de l'eugénisme possible. Dans le contexte restreint du sujet tel qu'étudié lors du présent colloque, une telle discussion nous est rapidement apparue comme prématurée et nous l'avons donc excisée de notre compte rendu final.

A titre de responsables, et le format de publication nous le permettant, nous nous permettons de faire à la fin du cahier une analyse critique des enjeux scientifiques et normatifs que ce colloque a voulu susciter.

Claude M. Laberge et Bartha Maria Knoppers
Montréal, 14 février 1992

N.B. Les responsables tiennent à souligner le support financier de SOREP (Centre de recherche interuniversitaire du FCAR) pour l'organisation du colloque à l'Université de Sherbrooke et pour sa contribution à la publication du présent Cahier scientifique de l'Acfas. Des remerciements doivent aussi être adressés au Centre de recherche en droit public de l'Université de Montréal (Pierre Trudel, directeur du CRDP) pour son appui dans le présent projet. La contribution d'Isabelle Panisset, agente de recherche au CRDP, a été constante et a facilité grandement la tâche aux responsables.

CML & BMK

PROBLÉMATIQUE SCIENTIFIQUE DES REGISTRES ET FICHIERS GÉNÉTIQUES

Claude M. Laberge

INTRODUCTION

Dans le développement récent de la médecine génétique, les registres de population sont utilisés pour évaluer la distribution des maladies génétiques et les besoins des services cliniques, pour identifier les domaines de prévention et pour justifier le développement complémentaire d'une épidémiologie génétique. Les fichiers génétiques sont plutôt utilisés dans la pratique de la médecine génétique qui a besoin de dossiers familiaux "parallèles" sur une base quotidienne ainsi que dans la recherche clinique où ils sont nécessaires à la classification des modes de transmission génétiques et des différentes expressions cliniques des phénotypes.

Plusieurs types de registres ou fichiers génétiques peuvent être envisagés et un exemple succinct de chacun est discuté dans cette partie du colloque. Un premier type est le registre de population à partir duquel des fichiers dits "sectoriels" peuvent être construits afin d'étudier l'espace généalogique de certains phénotypes (ou maladies) comme c'est le cas pour le fichier-réseau BALSAC (G. Bouchard) ou encore, aux fins d'évaluation de la participation publique et du suivi thérapeutique et/ou diagnostique de maladies héréditaires traitables comme la banque de données du Réseau de médecine génétique du Québec (J. Morissette). Un deuxième type de registre est celui qui est construit, complété et maintenu en utilisant la technique informatique classique de liaison de documents ("record linkage") où des informations de diverses sources sont compilées sur une base nominative de façon à établir un suivi à long-terme de l'évolution phénotypique d'un individu comme dans British Columbia Registry (J.M. Friedman). Enfin, un troisième type, utilisé encore dans un esprit de santé publique "classique", est le registre de surveillance des incidences ou des prévalences de pathologies responsables de taux de mortalité ou de morbidité importants et considérés comme significatifs en politique sanitaire. Jusqu'à récemment, ce dernier type de registre

faisait partie de la médecine préventive traditionnelle. Cependant, la théorie courante en génétique moléculaire considère ces pathologies, qui y sont surveillées, comme étant par principe de biologie théorique, d'étiologie génétique (sinon par hérédité, du moins par prédisposition ou encore par susceptibilité) lorsqu'il s'agit de cancers familiaux (S. Narod) et de malformations congénitales (P. de Wals).

Ces différents exemples de registres serviront de toile de fond aux présentations ultérieures sur les aspects juridiques, sociologiques et éthiques qui suivront dans la partie consacrée à la problématique normative.

La prémisse qui justifie de présenter ces instruments à la critique et à l'évaluation de collègues en sciences humaines est la nécessité de reconnaître l'existence d'une médecine génétique préventive, d'une médecine génétique dont l'activité se situe dans le domaine de la santé publique.

INSTRUMENTS ET RESSOURCES DE SANTÉ PUBLIQUE

Dans ce domaine de la santé publique, les registres/fichiers servent déjà à des fonctions de surveillance ou de recherche épidémiologique.

Dans sa fonction de surveillance, le registre est un instrument de mesure qui permet de planifier les besoins de services sanitaires à partir des taux d'incidence ou de prévalence. Il existe ici une notion d'intervention possible lorsqu'un seuil de référence de base est dépassée, lorsqu'il y a évidence d'épidémies, de pandémies ou "d'alertes". Les registres de cancer et de malformations congénitales sont des exemples typiques de cette catégorie. Le registre du dépistage systématique des nouveaux-nés pour des maladies métaboliques héréditaires traitables en est un autre exemple, mais ici plutôt dans un but d'identification pré-symptomatique et de thérapie à long terme de phénotypes rares.

Cependant, une telle surveillance sanitaire est peu conciliable avec la nature même des maladies génétiques héréditaires dont la prévalence est stable en raison de l'équilibre des fréquences géniques dans les populations humaines.¹ Un certain degré de "surveillance génétique" n'est donc envisageable que dans certains domaines où des maladies sont potentiellement à composantes génétiques, telles les malformations congénitales ou les cancers familiaux.

En tant qu'outils épidémiologiques, les registres génétiques sont surtout nécessaires en santé publique pour étudier la distribution des

maladies et des facteurs de risques dans des sous-groupes ou des cohortes généalogiques de la population. Les différences régionales, ethniques, les facteurs démographiques (migrations, natalité, ressources sociales et économiques) et les agrégats d'échantillonnage sont des composantes de cette approche. Les fichiers "sectoriels" qui en résultent sont plus "pointus" et sont liés à des connaissances sociologiques complémentaires (histoire et démographie génétique, recueils généalogiques, distribution des soins de santé). L'épidémiologie identifie des besoins de prévention et de santé dans les populations et permet ainsi de poser des ordres de priorités ou de planifier des services accessibles. Un registre génétique typique de cette dernière approche est présenté par J.M. Friedman, le registre de Colombie-Britannique étant "le" modèle d'un système intégré permettant de mesurer l'impact des causes génétiques de mortalité et de morbidité dans une population. Par ailleurs, les registres de population comme BALSAC avec leurs capacités de fichiers sectoriels en démographie historique sont aussi nécessaires tant dans leur description de l'impact régional des maladies génétiques que dans leur présomption d'homogénéité génique des maladies. Les fichiers de diagnostics et de suivis cliniques gérés d'après les consentements des individus comme ceux que présente J. Morissette pour la myotonie dystrophique de Steinert (service clinique et recherche) ou pour la psychose maniaco-dépressive (recherche génomique) sont aussi des ressources de santé publique. Ici, dans l'esprit de la recherche opérationnelle en épidémiologie, ces fichiers peuvent aussi garantir le respect du choix individuel éclairé et de la confidentialité des informations génétiques, tout en permettant d'offrir et de développer des services génétiques cliniques qui utilisent la fine pointe technologique issue de la biologie moléculaire.

Cette nouvelle épidémiologie de la médecine génétique a cependant très peu d'analogies avec les grands programmes "classiques" de santé publique. L'approche "classique" de la lutte et de l'éradication des risques environnementaux pourrait plutôt susciter des risques d'ostracisme et de discrimination en épidémiologie génétique si les maladies, les prédispositions ou les susceptibilités génétiques étaient traitées comme des phénomènes épidémiques. Il faut donc toujours considérer la finalité personnelle/familiale dans la création et l'utilisation des registres/fichiers génétiques pour éviter de tels dangers.

L'accès aux informations génétiques et leurs usages présentent nécessairement des particularités inhérentes à la personne qui les différencient des informations médicales courantes inscrites aux

dossiers médicaux.

En fait, la médecine génétique "prédictive" pose, d'abord et avant tout, la question fondamentale du partage social entre le contrôle de l'information génétique par les individus et le besoin d'utiliser de telles connaissances pour la prévention des maladies génétiques dans les populations. Un nouveau contrat social devra éventuellement être renégocié publiquement dans la domaine de la médecine préventive pour tenir compte de "l'invention de la médecine génétique" ² et des besoins des individus, des familles et des populations.

PROBLÉMATIQUE SCIENTIFIQUE

La problématique scientifique de l'utilisation des registres/fichiers génétiques en santé publique réside dans l'utilisation de renseignements que la théorie de la science génétique identifie clairement comme individuels, personnels et très souvent familiaux. Il faut donc réaliser que ces registres maintiendront des informations sur plusieurs générations, puisque la génétique étudie par définition les transmissions héréditaires des gènes responsables de l'expression de maladies et/ou de la prédisposition à exprimer de telles maladies selon l'aléa des différents environnements, à différentes étapes de la vie.

Les maladies génétiques classiques (mendéliennes) sont des maladies rares, leurs incidences étant faibles lorsque prises une à une, mais qui constituent dans leur ensemble une part importante de la mortalité (10% des causes de décès) ³ et de la morbidité dans une population (40-50% des hospitalisations pédiatriques et de 25-30% des hospitalisations chez les adultes) ⁴. La proportion de cette "hérétabilité" dans la mortalité et dans la morbidité augmente chaque année dans les statistiques sanitaires, résultat de l'élucidation rapide des composantes génétiques des maladies polygéniques et multifactorielles.

Pour faire de la médecine préventive génétique, il est absolument nécessaire de connaître l'histoire naturelle des maladies, de différencier les phénotypes (même phénotype de "maladie" mais gène différent) et de définir les taux d'homogénéité génétique (fréquence de mutation identique) dans les populations. L'épidémiologie de la distribution des gènes, de leurs variations mutationnelles et de la fréquence des maladies qui en sont les résultats, exige une approche systématique que seuls des registres peuvent fournir.

Une autre source d'information utile à cette épidémiologie en tant que base géographique et historique est la recherche effectuée en génétique des populations. Elle permet de connaître les fréquences

géniques, les migrations des gènes, les structures familiales et la délimitation des "dèmes". L'analyse des mouvements migratoires, des structures familiales, des taux historiques de fertilité et de fécondité et des conditions historiques de croissance des populations contribue ainsi à définir la sociologie (ou l'anthropologie) de la population où les interventions de prévention génétique pourront se réaliser.

L'introduction de la science génétique dans la pratique moderne de la médecine est cependant difficile parce que, en général, les professionnels de la santé ignorent le rôle primordial des facteurs endogènes dans la pathogénèse des maladies. La médecine traditionnelle cache l'hérétabilité des maladies sous l'idéologie de la médecine sociale et préventive qui considère l'environnement comme cause de la maladie. Cependant, l'invention de la médecine génétique additionne aux composantes environnementales cette composante essentielle pour l'individu qu'est sa constitution génétique (son "terrain") de "risque" d'être éventuellement un "malade". La grande diversité des gènes de prédisposition et de susceptibilité entre les individus dans les populations devrait pourtant, par le principe de mutualité, contribuer à égaliser les "risques" entre citoyens (du moins selon la théorie du patrimoine génétique commun). Compte tenu de la diversité génétique de toute population humaine, l'informatique est cependant absolument nécessaire à la construction et au maintien de ces registres/fichiers, ce qui met évidemment en danger la confidentialité des informations personnelles qu'ils doivent contenir et ce qui entraîne un risque supplémentaire de discrimination comme conséquence des études d'agrégats qui en découlent.

DE L'UTILITÉ DES REGISTRES/FICHIERS GÉNÉTIQUES

Les registres sont des instruments utiles aux interventions cliniques ou préventives mais ils ne sont pas une fin en eux-mêmes. Il n'y a pas d'épidémiologie génétique possible sans la constitution de tels registres/fichiers qui soient spécifiquement construits comme moyens de recherche et d'évaluation, mais selon une grille d'analyse qui soit propre à la méthode génétique. Si ces listes sont appuyées en plus sur une connaissance de la démographie, de l'histoire ancienne et récente de la population, des mouvements migratoires, du degré d'homogénéité généalogique et des sources d'hétérogénéité génétique, elles peuvent servir à développer des ressources sanitaires nouvelles pour la population concernée tant dans les domaines de la médecine clinique que dans le développement de ressources diagnostiques ⁵.

La garantie de la confidentialité des informations contenues dans de tels registres/fichiers devient alors, et désormais, le problème majeur de leur utilisation pour des objectifs de prévention et pour des programmes de santé publique. Cette garantie, en dehors de toutes les mesures de protections structurales ou cryptiques à leurs accès, repose finalement dans le respect intégral du consentement (ou de l'autorisation) éclairé des individus et des familles qui acceptent que leurs informations génétiques soient utilisées à des fins d'études.

Il est donc nécessaire que l'épidémiologie et la recherche préventive génétiques dans les populations soient de notoriété publique, que toutes les informations pertinentes soient communiquées via des média accessibles, que les données des programmes ou projets-pilotes soient vulgarisées et compréhensibles et enfin, que la finalité civique de tels registres/fichiers soit évaluable à divers niveaux sociaux (et non seulement par des pairs ou des bioéthiciens). Ces obligations de transparence et d'information publiques sont d'ailleurs compatibles avec les nouvelles normes éthiques internationales qui sont proposées en épidémiologie classique ⁶. Pour l'épidémiologie génétique, discipline médicale encore en émergence, ces obligations sont encore plus "obligatoires" compte tenu que l'information génétique y est qualifiée d'individuelle et d'inhérente à la personne.

Cette épidémiologie génétique, par des registres/fichiers bien ciblés, sert donc à définir et à évaluer l'action sociale de la médecine génétique. Elle crée les conditions médicales (de tradition hippocratique) d'étude et de description des variations cliniques et permet la construction des cohortes d'analyse qui sont nécessaires à la définition des étiologies. Elle permet la démonstration de besoins "réels" mais totalement "différents" dans des populations au profit de "décideurs" qui sont, par ailleurs, habitués à leurs infrastructures, lesquelles ont été justifiées par d'autres idéologies médicales et sociales d'intervention plus "classiques", où la morbidité chez le "bénéficiaire moyen" est considérée de causalité environnementale ou comportementale.

CONCLUSION

Ce colloque de l'ACFAS veut entr'ouvrir une porte pour faciliter un dialogue entre des scientifiques qui perçoivent des besoins d'instruments appropriés à la prévention génétique et des spécialistes en sciences humaines qui évaluent la finalité de ces mêmes registres ou fichiers dans un contexte de droits individuels, sociaux ou de moralité publique ⁷. Il s'agit d'un premier débat public au Québec sur la

problématique d'action préventive et de surveillance sanitaire en médecine génétique qui devra nécessairement utiliser (quoique dans un esprit nouveau!) des instruments, à la fois nécessaires et dangereux pour développer une "nouvelle" épidémiologie, que sont des registres ou des fichiers sectoriels.

RÉFÉRENCES ET COMMENTAIRES

- 1 La loi de Hardy et Weinberg, qui représente le concept fondamental de l'équilibre des fréquences géniques dans toute génétique des populations chez les eucaryotes (y compris l'espèce humaine), ainsi que les limitations de cette loi théorique, sont présentées dans un contexte d'épidémiologie génétique dans: Laberge C (1991) De la génétique des populations à l'épidémiologie génétique. In: "Histoire d'un génome: Population et génétique dans l'est du Québec", Gérard Bouchard & Marc De Braekeleer (Dir.), P.U.Q., Québec, (1991), 477-500. Cet ouvrage est d'ailleurs une très bonne introduction au genre d'épidémiologie génétique multidisciplinaire qui peut s'adresser à une population régionale dont le nombre de fondateurs est limité et historiquement connu.
- 2 Laberge CM (1989) L'invention de la médecine génétique. (Éditorial) *Médecine/Science*. 5:448-9.
- 3 Baird PA (1987) Measuring birth defects and handicapping disorders in the population: The British Columbia Health Surveillance Registry. *Can Med Ass J* 136:109-111. Voir aussi: Baird PA, Anderson TW, Newcombe HB, Lowry RB (1988) Genetic disorders in children and young adults: A population study. *Am J Hum Genet* 42:677.
- 4 Estimé conservateur basé sur des études datant déjà des années 70 et 80. Voir par exemple: Scriver CR, Neal JL, Saginur R, Clow A (1973) The frequency of genetic disease and congenital malformation among patient in a pediatric hospital. *Can Med Ass J* 108:1111. Voir aussi: Galjaard H (1980) *Genetic Metabolic Diseases: Early Diagnosis and Prenatal Analysis*. Elsevier North-Holland, Amsterdam.
- 5 Voir, par exemple, en ce qui concerne la "démédicalisation" et l'altruisme familial: Laberge CM (1991) Ethics of a genetic program for myotonic dystrophy. *Am J Hum Genet* 48: 1204-5.
- 6 CIOMS (1991) International Guidelines for Ethical Review of Epidemiological Studies. In: *Ethics and Epidemiology: International Guidelines, Proceedings of the XXVth CIOMS Conference*, Z Bankowski, JH Bryant & JM Last (Eds), Council for International Organizations of Medical Sciences, Geneva, p.167 et suivantes.

- 7 L'inévitable jonction sociale entre les découvertes de la génétique humaine et les sciences humaines avait déjà été présentée au congrès de l'ACFAS en 1984 à l'Université Laval à Québec et justifiée dans: Laberge C (1985) La révolution biologique. In: *Traité d'Anthropologie de la Santé*, (J Dufresne, F Dumont et Y Martin, éditeurs), PUQ, Québec. 210-239.

REGISTRE INFORMATISÉ DE POPULATION: L'EXPÉRIENCE DU FICHIER-RÉSEAU BALSAC

Gérard Bouchard

DROITS DES PERSONNES ET BANQUES DE DONNÉES NOMINATIVES

Le développement et l'exploitation des banques de données informatisées peuvent engendrer à des degrés divers des problèmes relatifs à la protection de la confidentialité des données et à la protection de la vie privée des personnes. Par confidentialité, on désigne ici le caractère de certaines données nominatives dont la divulgation ou la diffusion non contrôlée (par exemple sans le consentement des individus concernés) peut entraîner une violation des droits de la personne. Par vie privée, on entend l'univers des informations personnelles ou familiales, sur lesquelles chaque individu détient un contrôle prioritaire. Ainsi, une information médicale est confidentielle dans la mesure où sa divulgation inopportune peut causer un préjudice à l'individu concerné (retarder une promotion professionnelle, provoquer un divorce, ternir une réputation, etc). Apparemment plus inoffensives, des informations personnelles à caractère économique et culturel peuvent entraîner des effets analogues lorsque diffusées dans un contexte particulier. En outre, le jumelage peut changer la nature des données, en rendant confidentielles des informations qui au départ ne l'étaient pas. La reconstitution des familles à partir des actes de l'état civil en fournit un bon exemple: une fois jumelés, les actes de mariage et de naissance permettent de calculer les intervalles protogénésiques et d'identifier les cas de conception pré-nuptiale. Cet exemple peut sembler banal dans le contexte du Québec actuel; il l'est beaucoup moins si on se reporte aux années 1940-50.

En conséquence, la gestion d'une banque de données informatisées —surtout lorsque ces données prennent un caractère nominatif— doit normalement être assortie d'un système ou protocole destiné à assurer la protection de la vie privée. Ces protocoles consistent dans un ensemble de directives et de procédures régissant les conditions de

collecte, de conservation, d'accès, d'utilisation et de diffusion de données. Dans leur constitution, ils doivent tenir compte d'abord de l'environnement juridique ou législatif propre à chaque collectivité, et ensuite de ce que prescrit la morale ou l'éthique collective pour tout ce qui concerne les questions ou matières sur lesquelles le législateur ne s'est pas encore prononcé.

A l'échelle canadienne, l'environnement juridique est déterminé en partie par la législation fédérale et en partie par les législations provinciales, d'où une diversité considérable. Quant aux sensibilités collectives en matière d'éthique, elles sont également très variées, comme on s'en doute. En conséquence, dans le cadre de ce texte, il est impossible de proposer un modèle qui serait valable à l'échelle canadienne, la diversité des contextes et des situations appelant une diversité de solutions. Aussi, dans le but d'alimenter la réflexion et de soumettre une sorte de repère parmi d'autres possibles, il a paru utile d'exposer une démarche particulière, en l'occurrence celle qui a été suivie depuis 1977 par le Centre interuniversitaire SOREP¹. Chacun pourra en tirer tout au moins un aperçu des problèmes qui se posent et du type de dispositions à prendre pour les surmonter.

LE FICHIER-RÉSEAU BALSAC

Le fichier-réseau BALSAC (qui doit son nom aux lettres initiales de certaines des régions qu'il recouvre) est une forme particulière de banque de données informatisées. Par définition, un registre de population est une banque de données qui présente les caractéristiques suivantes:

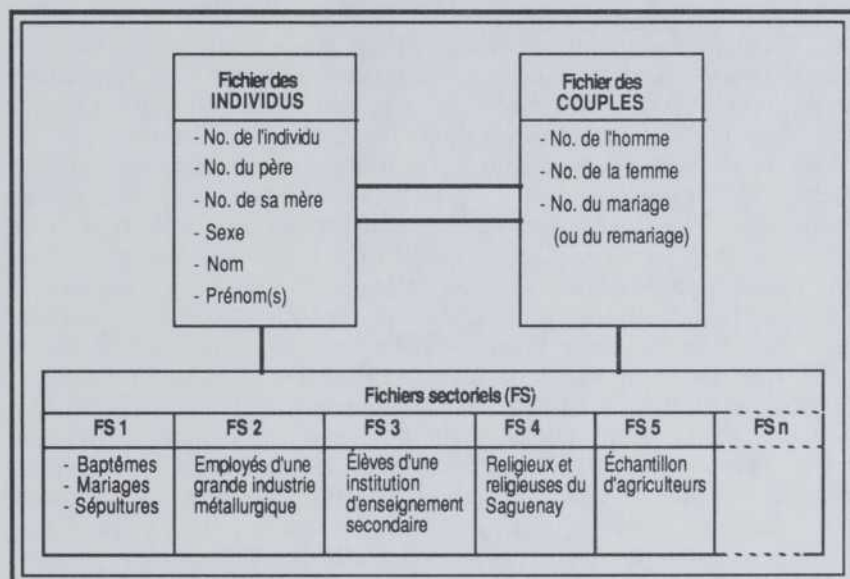
a) les informations qu'elle contient (sur les professions, les résidences, les décès, etc) doivent être explicitement rattachées à des individus;

b) ces données nominatives sont raccordées par le biais de programmes de jumelage de manière à regrouper, du moins théoriquement, sous un même enregistrement toutes les données relatives à une même personne (système de croisement de données; voir *infra*);

c) à un degré variable selon le fichier, les données accumulées comportent une dimension historique ou rétrospective;

d) par le biais des filiations généalogiques, le contenu du fichier peut être parcouru automatiquement en diachronie, sur plusieurs générations 2, 3, 4.

Tableau 1: Structure du fichier-réseau BALSAC



Du point de vue technique, une telle structure peut être concrétisée grâce à l'utilisation de logiciels informatiques de gestion très sophistiqués, connus sous le nom de systèmes relationnels de gestion des données. Concrètement, la banque consiste dans un fichier central qui contient le signalement de tous les individus impliqués, et un nombre indéfini de fichiers dits sectoriels contenant des informations spécialisées, à caractère médical, économique, culturel, etc.

Le fichier-réseau BALSAC, construit par SOREP, reproduit ce modèle. Implanté à l'aide du système de gestion INGRES, il contient présentement plus de 1,5 millions d'actes de baptême, mariage et sépulture étalés sur plus de trois siècles. Il recouvre toute la population du Saguenay et de Charlevoix, et il est en cours d'extension sur l'ensemble de la province de Québec depuis les débuts du peuplement québécois (au milieu du 17^e siècle) jusqu'aux années récentes⁵. Précisons toutefois que, pour la plupart des régions du Québec, le travail de collecte de données en cours et à venir ne porte que sur les actes de mariage pour permettre la reconstruction généalogique. Par ailleurs, une concertation établie avec les chercheurs du Programme de recherche en démographie historique (Université de Montréal) évite de

doubler les efforts pour la période 1608-1800 ⁶.

Depuis plusieurs années, ce fichier, dont la construction a débuté en 1972, a été utilisé dans le cadre de deux programmes de recherches, l'un relevant des sciences sociales en général (incluant la géographie et la démographie), l'autre relevant de la génétique humaine. Dans le premier volet, de nombreuses enquêtes ont été réalisées ou sont en cours sur des thèmes comme les mouvements migratoires, le déclin de la fécondité, l'évolution de l'alphabétisation, les rapports villes-campagnes, la formation de la main-d'oeuvre industrielle, la reproduction familiale, les inégalités socio-économiques, les changements socio-culturels, etc. Ces enquêtes visent à reconstituer la dynamique collective d'une société et à en marquer les disparités et les ruptures. Dans le second volet, les travaux se répartissent entre la génétique des populations, dont l'objectif est d'étudier les structures et l'évolution du bassin génétique (apparemment, effets fondateurs, flux génique...) et l'épidémiologie génétique, c'est-à-dire l'identification et la prévention des maladies héréditaires. Dans cette dernière direction, les recherches portent sur la diffusion et la distribution spatiale des gènes, les filiations généalogiques de transmission, les paramètres démographiques, économiques et sociaux du risque de génopathie dans une population. L'objectif poursuivi ici est de déterminer la nature et l'évolution du risque à l'échelle régionale (ou agrégée), de mieux comprendre l'évolution des incidences et prévalences, et de contribuer ainsi à la prévention des maladies génétiques ou à composante génétique ⁷.

Notons par ailleurs qu'un quatrième volet de recherches vient tout juste d'être créé; il est voué à des analyses de type culturel.

LES PROBLÈMES DE DROIT ET D'ÉTHIQUE

Les problèmes posés du point de vue éthique et juridique se présentent sous différentes formes. L'énumération que nous en faisons ici n'est certes pas exhaustive et, encore une fois, elle s'inspire d'une démarche particulière qui est celle de SOREP. Toutefois, on pourra constater que, dans leurs coordonnées essentielles, les questions évoquées se posent d'une manière quasi universelle. Dans un premier temps, nous énonçons les différents problèmes soulevés. Les solutions et protections élaborées par SOREP sont brièvement présentées ensuite.

L'accès et la diffusion

La préoccupation la plus élémentaire concerne l'accessibilité et la

divulgaration des informations. Des dispositifs très stricts doivent assurer la protection physique des données (accès aux terminaux, aux mots de passe, aux sous-fichiers, etc). Parallèlement, des règles et procédures doivent être mises en place pour déterminer l'admission des usagers et pour préciser les modalités d'accès et d'utilisation des données. La plupart des contrôles physiques sont standardisés. Mais les règles relatives aux usagers peuvent être très variables, selon les contextes.

Le consentement

En règle générale, toutes les informations nominatives (et donc personnelles) incluses dans la banque doivent au préalable avoir été autorisées par les personnes concernées. Mais ce principe ne s'applique pas lorsque les données sont publiques (par exemple: les actes de baptême, mariage et sépulture, les données foncières des bureaux d'enregistrement, les manuscrits des recensements canadiens du 19^e siècle...).

La situation se complique toutefois lorsque a) on utilise sans consentement pour fins de recherche des données nominatives non publiques, b) on utilise pour fins de recherches des données publiques qui n'ont pas été constituées et autorisées pour ces fins, c) par le jumelage automatique ou autre, on transforme des données publiques en données confidentielles qui sont ensuite utilisées sans le consentement des personnes concernées, d) on jumelle deux fichiers ou banques de données nominatives.

L'inférence

La construction des généalogies permet de reconstituer les circuits de transmission des gènes délétères et d'estimer leur probabilité de diffusion dans une sous-population. L'utilisation de ces connaissances peut conduire à des atteintes graves à la vie privée, au sein de laquelle le(la) chercheur(e) pourrait être tenté(e) de s'immiscer dans un souci de prévention, en oubliant la discordance entre filiations généalogique et biologique lors de l'attribution de risques décroissants.

Utilisations dérivées

Construit à des fins de recherches, un fichier sectoriel peut ultérieurement s'avérer susceptible d'utilisations par des entreprises commerciales ou industrielles (ex.: sélection du personnel), aussi bien que par des instances gouvernementales. Ces perspectives font craindre des réorientations, sinon des récupérations non prévues, éventuellement préjudiciables aux droits de la personne. Un cas de

récupération pourrait être le jumelage d'un fichier sectoriel avec d'autres fichiers gouvernementaux ou privés.

Le droit de regard du citoyen

Ainsi, l'exploitation d'un registre de population, comme de toute autre banque de données, se prête à des formes d'utilisations qui n'avaient pas été entrevues nécessairement au départ et qui peuvent enfreindre la norme éthique d'une société. Opérant dans le vase clos universitaire, les chercheur(e)s peuvent éprouver la tentation de prendre sans concertation publique des décisions scientifiques qui sont en fait des choix sociaux au premier chef pour lesquels ils (elles) ne sont aucunement mandaté(e)s. Ceci pose le problème de la responsabilité collective dans la définition des orientations de recherche. Par ailleurs, à un plan plus immédiat, le citoyen possède évidemment un droit de regard (ex.: accès pour fins de vérification et correction) sur les données informatisées qui le concernent.

Les garanties à long terme

La construction d'un registre est en général l'oeuvre d'une génération de chercheur(e)s travaillant à la poursuite d'objectifs scientifiques particuliers. Une fois ces objectifs atteints, l'équipe pionnière se dissout mais l'infrastructure scientifique érigée demeure. Il est alors dangereux que, les circonstances aidant, celle-ci poursuive sa "carrière" dans un environnement différent, moins sécuritaire et à la merci d'initiatives non contrôlées.

Toutes les banques de données nominatives sont susceptibles de soulever l'un ou l'autre, sinon chacun de ces problèmes. A cet égard, il est important que la communauté scientifique favorise une prise de conscience générale et contribue à la réflexion normative qui a été amorcée depuis plusieurs années.

LE PROTOCOLE DE SOREP

Dans le but d'apporter une solution la plus adéquate possible à chacune des questions qui viennent d'être évoquées, le Centre SOREP et les Universités qui le supportent ont mis en application un protocole relativement complexe qui gouverne aujourd'hui la gestion du registre de population connu sous le nom de fichier-réseau BALSAC (ci-après "le fichier"). Nous en rappelons brièvement les grandes lignes. Les quatre universités participantes (Laval, McGill, Montréal et Université du Québec à Chicoutimi) sont co-propriétaires du fichier BALSAC, alors

que l'Université du Québec à Chicoutimi (UQAC) est immédiatement responsable de sa gestion pour tout ce qui concerne la protection de la confidentialité. Dès 1977, avec l'aide de juristes, SOREP et l'UQAC ont institué un protocole d'accès, de conservation et d'utilisation des données. Ce premier protocole était constitué de directives et de procédures prévoyant aussi bien des mesures à caractère physique ou technique (accès aux mots de passe, aux locaux; dispositifs d'accès restrictif, de cloisonnement des fichiers informatisés; etc) que des obligations faites aux personnes oeuvrant pour SOREP (ex.: règle de l'anonymat dans les résultats et données publiées ou diffusées). Sur ce dernier point en particulier, il stipulait l'assermentation du personnel de recherche et des usagers du fichier de même que la signature de divers types de contrats (embauche d'assistants, construction de fichier, prêt de données, etc) assortis de pénalités diverses en cas de dérogation aux règles. Il confiait aussi à un comité de dix membres, indépendant de SOREP, le soin de gérer l'accès aux données et l'application générale du protocole. Enfin, il interdisait l'utilisation du fichier à des fins commerciales.

Durant les années 1980-82, ce cadre d'opération fut réévalué et révisé en profondeur, un mandat en ce sens ayant été donné à une équipe de juristes dirigée par le professeur Jean Goulet de l'Université Laval.

Le nouveau protocole issu de ces travaux reprenait les dispositions précédentes, en les étendant. Il assurait aussi la conformité du nouveau règlement avec les législations toutes récentes des gouvernements canadien et québécois. En vertu de ces amendements, la gestion du fichier en matière d'éthique et de droit relevait de trois instances: un comité de déontologie indépendant de SOREP, le Conseil d'administration de l'UQAC (par le biais de son Secrétariat général), la Commission d'accès à l'information du gouvernement québécois⁸. À partir de ce moment, toute demande d'accès aux données, de création de fichiers et de démarrage de projets de recherche devait être approuvée par ces trois instances. À son tour, ce deuxième protocole a été amendé à quelques reprises durant les dernières années⁹ (Tableau 2).

Enfin, dans la perspective de l'extension du fichier à l'ensemble des régions du Québec (dans le cadre du projet BALSAC), une nouvelle opération de révision et d'adaptation a été mise en marche durant l'été 1991, opération qui est conduite conjointement par les juristes rattachés au Centre SOREP et des membres du Centre de recherche en droit

public de l'Université de Montréal.

En rapport avec la question du consentement, le protocole fait une obligation aux chercheur(e)s de recueillir ce consentement auprès de toutes les personnes qui fournissent de l'information.

Lorsque cette obligation ne peut être respectée (exemple: corpus de données concernant des milliers de personnes dont plusieurs sont décédées), SOREP s'autorise des dispositions d'exception prévues à cette fin par les législations canadienne et québécoise¹⁰. Dans le cas de SOREP, ces cas de dérogations doivent aussi recevoir l'approbation des trois instances mentionnées plus haut, qui contrôlent la gestion du fichier.

Tableau 2: Types de protection et de contrôles régissant l'accès et l'exploitation du fichier-réseau BALSAC

Juridique, législatif						
Code civil de la Province de Québec Charte des droits et des libertés Loi sur l'accès / protection (a)	Institutionnel (interne et externe)					
	Comité de déontologie universitaire Conseil d'administration de l'Université Commission d'accès à l'information (gouvernement du Québec)	Personnel, contractuel				
		Assementation des usagers Pénalités Résultats anonymisés Contrôle des productions scientifiques Engagements contractuels	Technique, informatique			
			Mots de passe Accès restrictif Cloisonnement de sous-fichiers Dispersion des données individuelles ("dossier virtuel") Archives des transactions	Physique		
				Accès contrôlé:	Fichier-réseau BALSAC (cf. Figure 1)	
				- locaux - terminaux - ordinateur - disques - bandes - listes - etc...		

(a) Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels (L.R.Q., c.A-21). Ayant le statut d'organisme public, les Universités participantes de SOREP sont co-propriétaires du fichier, dont la gestion relève de cette loi.

Pour ce qui concerne plus spécifiquement l'utilisation du fichier dans le domaine de la génétique humaine, et en particulier aux fins de l'épidémiologie génétique, il a paru justifié d'élaborer un sous-ensemble de règles appropriées au type de problèmes posés sur ce plan. La question de fond peut être posée en ces termes: à partir du moment et dans la mesure où la banque de données, par le biais de l'analyse généalogique ou autrement, peut livrer des connaissances à caractère quasi médical sur des individus (par exemple des connaissances relatives au risque de porter tel ou tel gène délétère), de quelle manière et dans quelles conditions ces connaissances peuvent-elles être utilisées? La politique élaborée est appuyée sur les lignes directrices suivantes. D'abord, il est hors de question de dépister des porteurs de gènes

mutants en mettant à contribution le fichier dans le cadre d'opérations dirigées sur certaines personnes ou familles définies par inférence comme étant à risque. Le chercheur violerait les règles élémentaires du droit et de l'éthique en s'immisçant ainsi dans la vie privée des individus et des couples sans en avoir été requis expressément par les intéressés eux-mêmes. En deuxième lieu, la diffusion et l'utilisation des connaissances de risque ou de toute information personnelle à caractère médical ou quasi médical tirée d'un fichier sectoriel doivent être prises en charge par des instances médicales autorisées, dans le cadre de consultations de conseil génétique entre des professionnels de la santé et des individus qui en font la demande. Les possibilités d'erreur dans les données (enregistrement, jumelage, transcription, paternité biologique) militent contre une utilisation aussi pointue de l'inférence généalogique; celle-ci devrait donc être confinée à l'échelle régionale ou micro-régionale et servir uniquement —dans les conditions présentes— à fournir un premier repérage pour orienter plus efficacement les démarches d'information et de prévention.

Enfin, une demande d'accès au fichier en provenance d'un individu non relié à SOREP est admissible lorsque les informations visées ne concernent que l'individu demandeur et pourvu que ces informations n'aient pas de connotation médicale ou génétique. En vertu du protocole en vigueur, une telle requête doit alors être acheminée au Secrétariat général de l'Université du Québec à Chicoutimi pour être approuvée. Cependant, il n'est pas donné suite à une demande de ce genre si elle implique des informations à caractère médical ou génétique; l'individu demandeur est alors référé au service médical compétent.

Par ailleurs, comme il a été dit plus haut, le fichier-réseau permet théoriquement de regrouper toutes les informations relatives à une même personne. Mais en pratique, le "dossier individuel" n'existe pas. Informatiquement, ce dossier n'est que virtuel car les informations relatives à un même individu sont réparties entre divers sous-fichiers (ou "tables"). Il faudrait mettre en oeuvre une procédure technique très complexe pour y accéder simultanément. Celle-ci n'est jamais utilisée, la recherche ne nécessitant pas ce genre d'opération.

En règle générale, le protocole favorise la transparence des opérations et des décisions de recherche. Régulièrement, SOREP intervient dans les médias pour faire connaître des développements importants qui sont projetés (c'est ce qui a été fait en novembre 1989 pour annoncer l'extension du fichier à l'échelle du Québec). A diverses

reprises aussi, la politique adoptée en matière de confidentialité a fait l'objet de présentations et de discussions dans des colloques ou séminaires réunissant des spécialistes du droit, de l'éthique et de diverses disciplines. Aussi, la structure multidimensionnelle de décision et de concertation mise en place à partir du cadre interuniversitaire fait obstacle aux possibilités de commercialisation ou de "récupération" du fichier. Appuyée sur des institutions à caractère public, la banque est raisonnablement à l'abri des accidents de parcours qui pourraient compromettre son avenir à long terme.

Dans le cadre de ce texte, il n'est sans doute pas utile d'aller plus loin dans la présentation du protocole. Pour l'essentiel, on voit qu'il assure une protection raisonnable sur chacun des six points mentionnés plus haut. À l'appui de cet énoncé, on peut mentionner le fait que depuis plus d'une quinzaine d'années, l'exploitation du fichier n'a donné lieu à aucune plainte ni aucun préjudice à un tiers mettant en cause la confidentialité ou les droits des personnes. Il importe de rappeler cependant que les situations créées par les banques de données nominatives sont en constante évolution à cause des développements techniques continus, à cause des transformations de l'environnement législatif et, enfin, à cause d'une évolution dans les sensibilités collectives en faveur du respect des droits de la personne. Il va sans dire que notre communauté scientifique appuie sans réserve ce dernier courant et se montre désireuse d'amender ses pratiques scientifiques pour les rendre conformes aux principes fondamentaux de la morale collective. Pour toutes ces raisons, il faut bien reconnaître que les protocoles de protection de la vie privée sont toujours provisoires et doivent être régulièrement soumis à des révisions, dans un esprit de réflexion aussi ouverte que possible.

RÉFÉRENCES, NOTES ET COMMENTAIRES

- 1 Centre interuniversitaire de recherches sur les populations (SOREP), relevant conjointement de l'Université du Québec à Chicoutimi, de l'Université Laval, de l'Université McGill et de l'Université de Montréal.
- 2 Bouchard G, Pouyez C, Roy R (1980) L'avenir de fichiers de population dans les sciences humaines: le projet de fichier-réseau de la population saguenayenne, *Etudes canadiennes/Canadian Studies*, no. 9 (déc.):31-45.
- 3 Bouchard G, Roy R, Casgrain B (1985) Reconstitution automatique des familles. Le système SOREP. Dossier no. 2, Université du Québec à Chicoutimi, 2 vol., 745 p.

- 4 Bouchard G (1988) Les fichiers-réseaux de population: Un retour à l'individualité, *Histoire sociale/Social History*, Vol. XXI:42 (novembre-November):287-294.
- 5 Bouchard G (1990) L'extension du fichier-réseau BALSAC à l'ensemble de la population du Québec, du 17e au 20e siècle. Les données du projet. SOREP, Document no. I-C-90, 23 p.
- 6 Sous la direction de Hubert Charbonneau et Jacques Légaré, cette équipe a construit un fichier de population informatisé pour la population québécoise de cette période.
- 7 Sur tout ce qui précède, voir: Bouchard G (1987) Le développement de SOREP comme centre de recherches multidisciplinaire et interinstitutionnel. *University Research Centers in the Social Sciences and Humanities/Les Centres de recherche universitaires en sciences humaines*, Ottawa, Les Presses de l'Université d'Ottawa, pp. 33-47; voir aussi: Bouchard G, Laberge C, Scliver CR (1988) Reproduction démographique et transmission génétique dans le nord-est de la province de Québec (18e -20e s.), *European Journal of Population/Revue européenne de démographie*, 4:39-67; ainsi que les Rapports annuels du Centre SOREP. Enfin, pour une illustration des recherches effectuées en génétique des populations et en épidémiologie génétique, voir: Bouchard G, De Braekeleer M (eds) (1991) *Histoire d'un génôme. Population et génétique dans l'est du Québec*. Québec, Presses de l'Université du Québec, 607 p.
- 8 Goulet J, Gagné M, Girard D (1983) Règles de droit et confidentialité. SOREP, Dossier no. 1, 175 p.
- 9 SOREP (1989) Règlement concernant la confidentialité des données contenues dans le fichier BALSAC, 40 pages et annexes.
- 10 Sur la loi québécoise, *supra*, note 8.



REGISTRE INFORMATISÉ DES NOUVEAUX-NÉS ET FICHIERS DE LABORATOIRES DU RÉSEAU DE MÉDECINE GÉNÉTIQUE DU QUÉBEC

Jean Morissette

INTRODUCTION

Le réseau de médecine génétique du Québec (RMGQ) a conçu et gère trois banques de données dont l'utilité première pour chacune d'elles sont: 1) le support au dépistage chez les nouveaux-nés; 2) la gestion des données de laboratoire de génétique moléculaire à des fins de services diagnostiques, et; 3) la cueillette et la validation de données de typage de marqueurs géniques à des fins de recherche appliquée en génétique humaine.

Ces registre et fichiers génétiques sont présentés comme exemples factuels des nouvelles générations de banques de données dédiées à des finalités spécifiques dans la pratique de la médecine génétique, tant au niveau de santé publique qu'au niveau de la gestion des dossiers de clinique et de recherche. Pour chacun des exemples, nous décrivons en premier lieu les rôles et les finalités de ces banques ainsi que leurs caractéristiques. En second lieu, nous donnerons un bref aperçu de leur structure ainsi que de leur mode de fonctionnement. Finalement, nous analyserons les avantages de ces différents fichiers informatisés. En conclusion, nous aborderons le projet de développement futur de ces banques de données et des moyens utilisés pour garantir la confidentialité des informations contenues dans ces banques.

REGISTRE DU DÉPISTAGE SANGUIN DES NOUVEAUX-NÉS

Le dépistage sanguin

Le réseau de médecine génétique du Québec existe depuis 1969. Sa structure et ses activités ont déjà été décrites.¹ La principale mission du Centre hospitalier de l'Université Laval (CHUL) dans ce réseau est d'effectuer le dépistage sanguin chez les nouveaux-nés du Québec. Le premier programme de dépistage sanguin, soit celui de la phénylcétonurie, débuta à l'automne 1969. Il fut suivi, en 1970, par celui de la tyrosinémie. Enfin, en avril 1974, vint s'ajouter le dépistage de l'hypothyroïdie congénitale. Dans le cadre de ces programmes, tous les

nouveaux-nés du Québec, soit une moyenne d'environ 95,000 par an, ont un prélèvement sanguin lorsqu'ils quittent la pouponnière. Quelques gouttes de sang sont absorbées sur papier filtre pour être par la suite analysées au laboratoire du réseau au CHUL. Trois tests de base sont systématiquement effectués sur ces prélèvements: dosage de la tyrosine, de la phénylalanine et de la thyrotropine (TSH). Des tests complémentaires s'ajoutent dès qu'un de ces dosages s'avère positif.

Buts et rôles du fichier de dépistage

Le RMGQ s'informatisa dès le début de ses opérations de façon à produire aux hôpitaux participants des rapports d'activité permettant de motiver leur collaboration au dépistage. Par la suite, et ce dès le milieu des années 70, il est apparût que le rôle premier du fichier informatisé était de garantir l'exactitude de l'information à tous les niveaux impliqués dans l'activité du dépistage.² L'analyse statistique subséquente de cette information a permis d'améliorer le dépistage, en optimisant les seuils de rappel et en améliorant la qualité des prélèvements. Cette même information est aussi utilisée à des fins de simple gestion, tel le contrôle des inventaires des formules de prélèvements dans les hôpitaux participants.

Caractéristiques du système de dépistage

Le fichier du dépistage a été implanté sur un système capable de gérer un nombre relativement élevé de données (≈95,000 nouveaux-nés/an). De plus, un système d'exploitation multi-usagers permet l'accès simultané par plusieurs usagers. C'est donc un système central accessible aux usagers au moyen d'écrans cathodiques, tel que schématisé à la Figure 1. Chaque usager se voit attribuer un mot de passe et un menu limité à son niveau d'accès au registre. Ces barrières, en plus de garantir la confidentialité, assurent que l'information soit accessible et modifiable que par les personnes autorisées.

Structure du registre de dépistage

Le registre de dépistage est divisé en deux parties. La première est constituée de tous les nouveaux-nés dont le dossier est actif — en attente de résultats ou de diagnostic — et d'enfants diagnostiqués malades et suivis par le réseau. La deuxième comprend tous les nouveaux-nés dont les trois tests de dépistage furent négatifs. Les deux parties sont gérées au moyen d'une base de données relationnelle, UNIFY.

Les fichiers sont essentiellement des fichiers des différents

programmes de dépistage, conçus de telle sorte que tout nouveau programme puisse être facilement ajouté ou retranché du système.

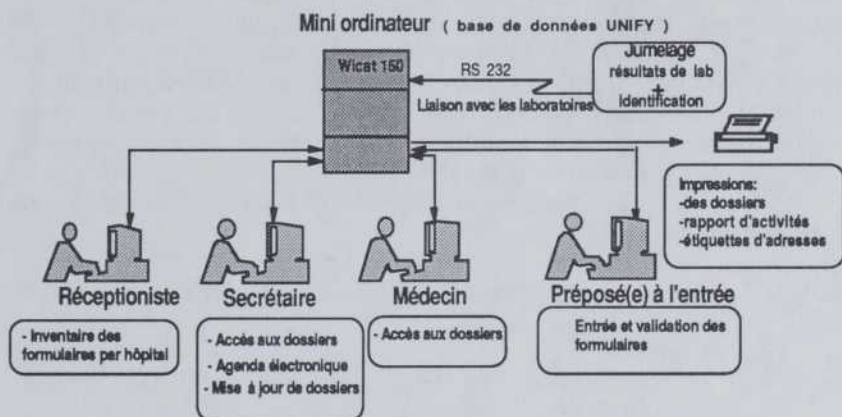


Figure 1.

Mode de fonctionnement

Les données concernant les trois tests de base sont recueillies dans les laboratoires au moyen de micro-ordinateurs reliés aux appareils de dosage. Par la suite les données sont transmises directement au système central. Cette cueillette informatisée nous assure de l'exactitude de l'information du laboratoire au système central puisqu'elle élimine toute transcription manuelle entre le laboratoire et le fichier informatisé. Une fois par semaine, ces données sont jumelées à la fiche identification du nouveau-né. Si les trois tests sont normaux, la fiche identification jumelée aux résultats est aussitôt transférée dans la deuxième partie du registre de dépistage. Tout résultat anormal est analysé selon un schéma décisionnel établi de concert avec le responsable du programme. On vérifie alors si tout nouveau-né devant être rappelé ou référé l'a effectivement été, puisque chaque acte posé par le secrétaire responsable des dossiers est conservé dans le registre.

A tous les deux mois, on transmet à tous les médecins-traitants une liste de leurs patients référés afin d'obtenir d'eux leur diagnostic. Une non-conformité de ce diagnostic avec le schéma décisionnel est aussitôt signalée au responsable du programme. Cette opération permet d'obtenir le diagnostic final de chaque enfant référé, tout en nous assurant de la prise en charge du patient par le clinicien. C'est

ainsi que toutes les décisions prises par les différents intervenants dans le processus du dépistage sont validées par le système.

Six mois après la fin d'une année, un rapport annuel est produit et transmis au directeur(trice) des services professionnels ainsi qu'au directeur(trice) de la pouponnière de tous les hôpitaux participants. Ce rapport les informe du nombre de prélèvements reçus de leur établissement, du nombre de nouveaux-nés dépistés et surtout du nombre d'échantillons de mauvaise qualité. C'est en insistant sur ce dernier aspect qu'au cours des dix dernières années le pourcentage de prélèvements insuffisants a chuté de 1.8% à 0.3%.

Ces mêmes données servent à estimer et à analyser l'évolution de l'incidence de la maladie.

Tableau 1: Évolution des incidences des maladies dépistées

Phénylcétonurie				
	1969-1982	1 159 949	52	≈1:22 300
	1983-1991	659 111	26	≈1:25 350
	TOTAL	1 819 060	78	≈1:23 300
Tyrosinémie				
	1969-1982	1 106 702	75	≈1: 14 750
	1983-1991	659 111	33	≈1:19 975
	TOTAL	1 765 813	108	≈1:16 350
Hypothyroïdie congénitale				
	1969-1982	896 483	207	≈1: 4 330
	1983-1991	659 111	178	≈1:3 700
	TOTAL	1 555 594	385	≈1:4 050

Ce tableau nous donne pour chaque maladie le nombre total de prélèvements analysés par le RMGQ ainsi que le nombre d'enfants dépistés pour cette maladie. On remarque que le nombre de prélèvements est le plus élevé (1,8 million) pour la phénylcétonurie puisque cette maladie a été l'objet du premier programme de dépistage systématique chez les nouveaux-nés du Québec. Son incidence demeure relativement stable alors qu'on note une baisse significative pour la tyrosinémie héréditaire et une hausse pour l'hypothyroïdie congénitale après 1983.

FICHER CLINIQUE DE LA MALADIE DE STEINERT**Le laboratoire clinique de biologie moléculaire**

En 1989, le RMGQ mettait sur pied un laboratoire clinique pour fin de diagnostic de la dystrophie myotonique, communément appelée "maladie de Steinert". L'incidence de celle-ci est estimée à environ un porteur sur 500 dans la région du Saguenay Lac St-Jean. Puisqu'il s'agit d'une maladie autosomale dominante à pénétrance incomplète, chaque porteur risque de manifester et de transmettre cette maladie.³ Bien que le gène de la maladie ne soit pas encore parfaitement localisé, plusieurs marqueurs géniques, situés très proche de ce dernier, permettent de déduire les risques d'être porteur de ce gène avec une probabilité d'erreur de 0-3%. Le nombre et la qualité des marqueurs évoluent constamment. Il fallait donc imaginer une méthode très dynamique d'emmagasiner des données qui tiennent compte du développement et de l'application constants des résultats de recherche sur de nouveaux marqueurs géniques de liaison.

Rôle du fichier Steinert

Ce fichier informatique a d'abord été conçu pour gérer les informations cliniques et les consentements des personnes impliquées dans des services génétiques aux familles selon un gabarit de consentement pour étude de l'ADN^{4,5} et par la suite, pour prendre en charge toute la gestion des données du laboratoire clinique de diagnostic moléculaire. Il conserve toute l'information relative à la structure familiale, de telle sorte qu'il est possible de reproduire, pour toute famille, leur arbre généalogique. Il sauvegarde les données relatives aux individus prélevés: adresse, numéro de téléphone, numéro d'assurance maladie, nom du médecin traitant et formule avec choix de consentement. Il gère le matériel biologique (sang, ADN, lignée cellulaire), prépare les protocoles d'analyse moléculaire (enzymes de restriction, marqueurs) et rédige les rapports du laboratoire pour ceux qui ont consenti à obtenir les résultats des analyses et à recevoir un conseil génétique. De plus, il permet d'exporter des données en vue d'analyses statistiques par d'autres logiciels sur support IBM (calcul de linkage, déséquilibre de liaison, estimation de fréquence d'allèles et d'haplotypes).

Caractéristiques du progiciel Steinert

Nous avons voulu que ce système soit avant tout "convivial" pour que la plupart des intervenants du laboratoire clinique (biochimistes,

médecins, technologistes médicales) n'aient pas à mémoriser les multiples commandes d'utilisation. Le progiciel 4D implanté sur Macintosh permet de développer ce type d'application au moyen de barres de menus déroulants et de boutons pouvant être activés par une souris.

Afin de répondre aux changements constants de marqueurs géniques, le modèle développé offre à l'utilisateur la flexibilité d'ajouter, de retrancher et de changer l'ordre des marqueurs utilisés ainsi que de prévoir la ré-analyse selon les formulaires de consentement individuel advenant le développement de nouveaux marqueurs au fil des ans.

La structure de la base comprend plusieurs niveaux de confidentialité attribués aux différents intervenants. Le responsable du laboratoire peut contrôler celle-ci en distribuant et modifiant les mots de passe rattachés à ces différents niveaux. De plus, une attention particulière est apportée à l'informatisation de la formule de consentement afin qu'elle respecte les volontés des individus inscrits dans le fichier et qu'aucun résultat nominatif ne soit transmis sans l'autorisation de la personne concernée.

L'obligation d'une double entrée des résultats de marqueurs géniques par des personnes différentes assure l'exactitude des données en éliminant les erreurs de lecture et de transcription de données.

Structure du système de gestion du fichier Steinert

La Figure 2 nous donne sous forme schématique la structure du système Steinert. Le fichier **Famille** se situe au centre de ce système. Il contient l'information servant à situer chaque individu à l'intérieur d'une famille et en donne le statut par rapport à la maladie concernée. Seuls les individus vus et prélevés en clinique ont une fiche **Individu** contenant l'adresse, le consentement et le résumé clinique. Tous les fichiers contenant des renseignements sur les personnes sont rattachés au fichier **Famille** par le numéro de l'individu (fichier **Individu**, **Matériel** et **Marqueurs**). Les modules **Arbre** et **Liaison** modifient la forme des données afin qu'elles soient importables par le logiciel de dessin d'arbre généalogique (logiciel Pedigree/Draw) et par celui de calcul de liaison des marqueurs polymorphiques en rapport avec le "gène" présumé de la dystrophie myotonique sur le chromosome 19 (logiciel LINKAGE).

Mode de fonctionnement

Toute demande de diagnostic soumise au laboratoire est accompagnée d'un arbre généalogique. Chaque individu de l'arbre est numéroté et entré dans le fichier **Famille**. Les renseignements

supplémentaires se référant aux individus prélevés sont inscrits dans la fiche **Individu**. Le(a) technologiste crée une fiche **Matériel** indiquant la quantité de sang obtenue, la quantité d'ADN extraite et la viabilité des lignées cellulaires. Cette information sera automatiquement mise à jour chaque fois que le matériel sera utilisé dans des protocoles de laboratoire de façon à gérer l'ADN résiduel pour des tests complémentaires si nécessaires.

Les résultats d'analyse sont lus par deux personnes différentes et introduits par celles-ci dans le fichier **Marqueurs**. Toute incompatibilité doit être, après vérification, corrigée par la deuxième personne.

Structure de la base de données pour la gestion clinique de marqueurs géniques

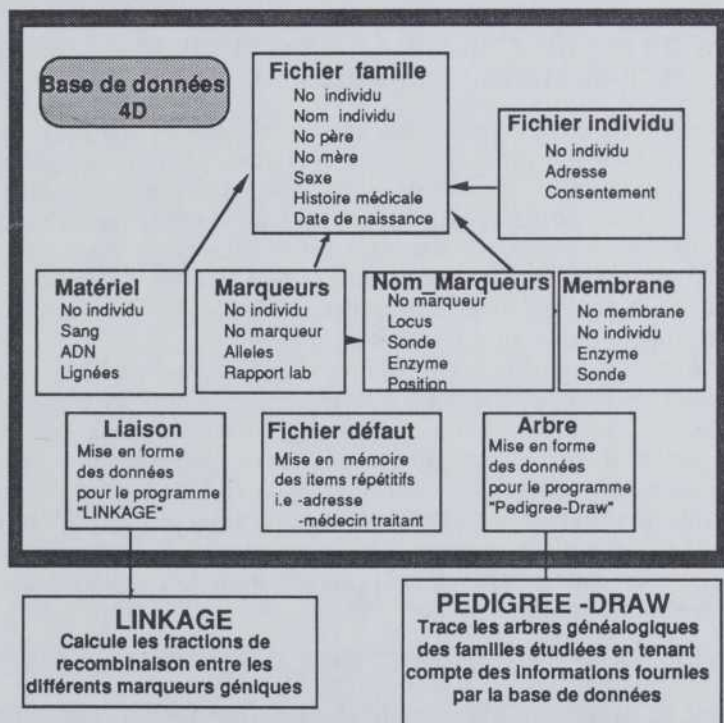


Figure 2

Le responsable du laboratoire rédige directement dans la base de données son rapport pour toutes les personnes qui en ont explicitement exprimé le désir dans leur formule de consentement. Le texte et la date de ce rapport individualisé sont conservés avec les résultats d'analyse et un imprimé est envoyé au médecin traitant pour inclusion au dossier médical de la personne concernée. Selon les désirs exprimés dans la formule de consentement, un nouveau rapport pourrait être rédigé, si l'ajout de nouveaux marqueurs géniques venait en modifier les conclusions.

Le registre contient, en date de mai 1991, plus de 2500 fiches **Famille** et 650 fiches **Individu**. Parmi ces individus, au delà de 500 ont été typés pour 16 marqueurs géniques. Les résultats de "démédicalisation" et des "contraintes" ont été rapportés ⁶.

FICHER DE RECHERCHE SUR LA GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE DE LA PSYCHOSE MANIACO-DÉPRESSIVE

Ce fichier a été créé pour des fins de recherche génétique, i.e. la localisation d'un gène majeur de la psychose maniaco-dépressive (PMD) et sa structure ressemble, à une exception près, à celui du Steinert. Dans le système PMD, les marqueurs appartenant au même chromosome sont regroupés dans un même fichier. Il y a autant de "fichiers marqueurs" qu'il y a de chromosomes étudiés. Le responsable du projet peut donc ajouter ou retrancher ("archiver") à sa guise ces fichiers en fonction des chromosomes étudiés.

Ce fichier n'a pas de finalité clinique. Les consentements à l'acte médical de prélèvement d'ADN y sont inscrits dans une dynamique de recherche, c'est-à-dire, sans notification aux individus. Tous transferts d'ADN ou d'information génétique entre programmes multi-institutionnels de recherche sont anonymes et codés. Le support et la logique informatiques sont les mêmes mais la finalité est différente et l'accord de comités d'éthique est obtenu dans ce type de recherche en ce qui concerne les consentements et la protection de la confidentialité de la vie privée des participants.

AVANTAGES DES REGISTRES ET FICHIERS INFORMATISÉS

Dans le processus d'informatisation de ces registres et fichiers génétiques, nous avons voulu avant toute chose accorder la priorité à la personne. L'exploitation première du registre des nouveaux-nés est

axée sur la vérification et la validation essentielles de la transmission de l'information entre les divers intervenants du dépistage. Ainsi, on s'assure que le nouveau-né malade est bien celui qui est dépisté, référé et soigné. Seul un système informatique peut apporter cette assurance, compte tenu du volume important d'enfants analysés (95,000/an) versus le nombre de cas dépistés (environ 50/an). L'exploitation anonyme des données de dépistage vise d'abord à l'amélioration de la qualité de vie de la population-cible en réduisant le nombre de faux positifs et de prélèvements insuffisants.

C'est ce même souci des choix de la personne qui nous a fait opter pour un système décentralisé et local dans le cas des fichiers de marqueurs géniques. Une telle approche donne à chaque responsable le contrôle de l'accès à ses dossiers, puisque c'est à lui que les personnes impliquées dans le projet donnent leur consentement. Le coeur de l'information génétique déposé dans la banque de données est le dossier individuel dont l'accès est protégé et géré par les choix de consentement formulés par la personne directement concernée. Cependant, si un tel besoin d'accès aux données n'est pas nécessaire autrement que pour le dossier clinique de la personne qui désire avoir un rapport médical officiel, toute information demeure accessible sous forme de code et de sigles permettant de constituer, de grouper et de classifier les phénotypes ou génotypes en rapport avec une maladie génétique.

L'utilisation de cette approche décentralisée par un nombre de cliniques génétiques ou de projets de recherche permettrait, sur une base anonyme et codée, de reconstituer l'épidémiologie génétique du phénotype sous considération, indépendamment de la situation géographique ou de la clientèle de ces cliniques.

CONCLUSION

Cette approche de *décentralisation* de l'information génétique nécessitera la mise en place d'un réseau informatique afin de faciliter les échanges et le regroupement de renseignements non confidentiels. Chaque chercheur et/ou responsable de laboratoire posséderait et contrôlerait son propre fichier au moyen de son micro-ordinateur mais pourrait mettre en commun les renseignements anonymes pour obtenir d'une façon secondaire, une "image" de la situation pathologique ou encore une coordination de la recherche des marqueurs géniques dans une population donnée, tout en respectant d'une façon fidèle les consentements des personnes impliquées soit dans les services génétiques cliniques, soit dans des projets de recherche.

Une station de travail, située au coeur de ce réseau, pourrait gérer les échanges d'informations entre chercheurs et effectuer les traitements statistiques complexes. Tout en respectant la confidentialité des individus grâce à l'anonymat mais gérée sur des gabarits similaires de mise en mémoire des données, cette approche intégrée rendrait possible les projets de collaboration entre chercheurs, qu'ils soient situés ou non à l'intérieur du même centre de recherche. Ainsi, la codification de tout renseignement en dehors de niveau ultime de l'accès autorisé à l'information nominative rendrait disponible cette information tout en préservant la confidentialité de la vie privée des personnes. Dans un tel contexte, les registres et fichiers informatisés ne représentent pas une menace à l'intégrité de l'individu, mais plutôt un outil de recherche à l'amélioration de son bien-être en permettant la mise en commun des résultats dans un dénominateur commun dépassant le niveau familial et rejoignant celui de l'épidémiologie "reconstruite par informatique" d'une population, sans affecter les choix individuels pris dans une situation clinique personnelle.

RÉFÉRENCES

- 1 Scriver CR, Laberge C, Clow CL, Fraser FC (1978): Genetics and medicine: An evolving relationship. *Science* 200:946-952.
- 2 Morissette J, Fiset P, Laberge E, Dussault JH, Laberge C (1980) Automation of data processing in screening and recall procedures. In: Burrow GN and Dussault JH (eds) Neonatal Thyroid Screening. Raven Press, New York, p.203-212.
- 3 Harper PS (1989) Myotonic Dystrophy. W.B.Saunders Company, London.
- 4 Knoppers BM, Laberge C (1989) DNA sampling and informed consent. *Can Med Ass J* 140:1023-28.
- 5 Knoppers BM, Laberge CM (1991) DNA sampling and informed consent. (Revisited) Letter to the editor. *Can Med Ass J* 144:128-29.
- 6 Laberge CM (1991) Ethics of a genetic program for myotonic dystrophy. *Am J Hum Genet* 48:1204-5.

REGISTRES DE MALFORMATIONS CONGÉNITALES : INSTRUMENTS DE SURVEILLANCE ÉPIDÉMIOLOGIQUE ET DE RECHERCHE

Philippe De Wals

INTRODUCTION

Le but de cet article est de présenter de façon sommaire le problème et l'historique des registres de malformations congénitales, leur fonctionnement, leur utilité pour la surveillance épidémiologique et la recherche et leur encadrement juridique et éthique.

IMPORTANCE DU PROBLÈME

Une malformation congénitale peut être définie comme toute anomalie de la forme ou de la structure du corps ou des organes, présente à la naissance et qui ne résulte pas du travail ou de l'accouchement. Dans le présent travail et, suivant l'usage commun, il ne sera fait référence qu'aux malformations majeures, c'est-à-dire celles qui menacent la viabilité ou entraînent un important handicap physique, mental ou fonctionnel.

Les données publiées sur la fréquence des malformations congénitales sont extrêmement variables¹. Trois raisons principales expliquent cet état de fait. Premièrement, il n'existe pas de consensus sur ce qui doit être appelé une malformation majeure. Ce concept recouvre une série d'entités fort hétérogènes et de gravité très variable et il est, pour beaucoup de caractères, difficile de séparer le normal du pathologique, le majeur du mineur. Deuxièmement, les méthodes d'observation peuvent être très différentes d'une étude à l'autre. La fréquence rapportée dépend de la qualité des examens cliniques, de l'utilisation des techniques d'imagerie médicale et des autopsies en cas de décès. Beaucoup de fœtus malformés meurent *in utero* et ce, d'autant plus tôt, que la malformation est grave. L'inclusion ou l'exclusion des morts fœtales et la limite d'âge gestationnel à partir de laquelle se fait l'inclusion, affectent les chiffres. De plus, certaines malformations internes ne se manifestent que bien après la naissance et la fréquence rapportée sera d'autant plus grande que l'âge limite pour

l'enregistrement sera plus élevé.

Aux États-Unis, l'étude d'une cohorte de plus de 50,000 grossesses et l'observation systématique des enfants jusqu'à l'âge de 7 ans, a démontré que près de 20% des sujets étaient porteurs d'une malformation quelconque; la moitié de ces anomalies étaient majeures et avaient nécessité un traitement ou entraînaient un handicap physique ou mental ². Dans ce pays, les statistiques de mortalité de l'année 1988 placent les malformations congénitales à la cinquième place des causes d'années potentielles de vie perdues avant l'âge de 65 ans, après les accidents, les cancers, les maladies cardiaques et les suicides ³.

ÉTIOLOGIE DES MALFORMATIONS CONGÉNITALES

Les malformations congénitales peuvent être d'origine préconceptionnelle et causées par une anomalie génétique: mutation d'un ou plusieurs gènes, anomalie de la structure ou du nombre de chromosomes. Elles peuvent être causées par un facteur extrinsèque (tératogène) perturbant la morphogénèse de l'embryon ou la croissance du fœtus. Elles peuvent enfin résulter de l'interaction de facteurs génétiques et de facteurs de l'environnement (origine multifactorielle).

Kalter et Warkany estiment qu'environ 8% des malformations majeures ont une cause monogénique, 6% sont associées à une aberration chromosomique, 5% résultent de l'effet d'un agent tératogène de l'environnement, incluant les maladies, infections et médications maternelles, et 20% seraient dues à l'interaction de facteurs génétiques et de l'environnement. Pour la majorité des cas, aucune cause n'est identifiée, ce qui limite les possibilités de prévention ⁴.

HISTORIQUE DES REGISTRES DE MALFORMATIONS

Les registres de malformations congénitales sont issus d'un double besoin de surveillance épidémiologique et de recherche scientifique. Au début des années soixante, la thalidomide a été reconnue par Lenz ⁵ et par McBride ⁶ comme l'agent responsable d'une épidémie de malformations des membres. Plusieurs milliers d'enfants ont été atteints avant que le médicament ne soit retiré du marché. Des analyses rétrospectives ont démontré qu'il aurait été possible de détecter très précocement l'augmentation de fréquence des réductions bilatérales des membres, typiques de l'exposition à la thalidomide, si ce groupe particulier de malformations avait fait l'objet d'un surveillance systématique. En Suède, si un tel système avait existé, l'alerte aurait pu

être donnée trois mois après la naissance du premier enfant atteint du syndrome de la thalidomide et non après deux ans, comme ce fut le cas⁷.

Suite à cette expérience malheureuse, des systèmes d'information ont été mis en place dans de nombreux pays industrialisés, afin d'enregistrer de façon systématique des données sur les malformations et de surveiller de près leur fréquence en vue de déceler, le plus tôt possible, toute augmentation causée par un nouvel agent tératogène^{8, 9, 10}. La majorité de ces systèmes se sont inspirés du principe du registre de morbidité, à savoir un document dans lequel on consigne, sur une base permanente, l'information relative à tous les cas d'une maladie donnée qui sont identifiés dans une population déterminée. Les éléments-clés qui distinguent un registre de malformations d'un simple système passif d'enregistrement et de surveillance sont la détection active des cas dans la population, l'établissement d'un dossier permanent et l'instauration d'un suivi pour chaque cas¹¹.

Par la suite, il est apparu que les registres de malformations pouvaient avoir une utilité pour la recherche¹². En effet, beaucoup de catégories de malformations sont rares et il est nécessaire d'étudier un grand nombre de naissances pour réunir un nombre suffisant de cas et tirer des conclusions qui aient une validité statistique. Les registres, qui couvrent de vastes populations (de quelques milliers à plusieurs centaines de milliers de naissances par année) et qui sont établis sur une base permanente, procurent les nombres désirés.

Actuellement, les registres de malformations sont nombreux. En Europe, on dénombre plus de 20 registres régionaux qui sont actifs dans le domaine de la surveillance^{13,14}. Le plus petit est situé dans le Grand-Duché de Luxembourg et compte moins de 3,000 naissances par an; le plus grand couvre près de 130,000 naissances dans la région de Bohême-Moravie. Il existe des registres hospitaliers multicentriques en Italie et en Espagne, ainsi que des systèmes d'enregistrement national au Danemark, en Finlande, en Norvège, en Suède et en Hongrie. Une enquête réalisée aux Etats-Unis, en 1987, a identifié 17 systèmes d'enregistrement en opération¹⁵, dont le plus important est situé en Californie et surveille 250,000 naissances par année.

FONCTIONNEMENT DES REGISTRES

Chaque registre de malformations a des caractéristiques propres qui en font un objet unique. Il existe cependant un certain nombre de traits communs qui permettent d'esquisser un portrait type de leur mode de fonctionnement¹⁶.

La population surveillée est, le plus souvent, définie sur base géographique et comprend, soit l'ensemble des naissances chez les mères domiciliées, dans cette région, soit l'ensemble des naissances survenue dans une région administrative déterminée. L'enregistrement couvre les morts fœtales de plus de 20-28 semaines de gestation et les enfants nés-vivants. L'âge maximal pour l'enregistrement est habituellement fixé au premier anniversaire. Beaucoup de registres incluent les interruptions de grossesse suite au diagnostic anténatal de malformation.

La notification des cas de malformation au registre se fait de façon volontaire et fait intervenir plusieurs types d'informateurs: les obstétriciens, néonatalogues, pédiatres, pathologistes et généticiens. Pour maintenir un haut degré de collaboration avec les cliniciens et prévenir tout phénomène de sous-notification, les gestionnaires de registre s'efforcent de fournir des services et des informations en retour. Un service d'aide au diagnostic, la distribution régulière de statistiques et la communication de résultats d'analyses particulières sont des moyens pour atteindre cet objectif.

La notification des cas dans un registre peut être nominative ou anonyme, utilisant alors un système de code unique qui permette de retrouver l'identité de l'enfant ou de ses parents. La présence d'une donnée d'identification est indispensable si l'on veut valider les informations diagnostiques, éliminer les enregistrements doubles, interroger les parents en vue d'une enquête étiologique ou étudier le devenir de l'enfant.

Les informations recueillies comprennent la description de la malformation, les caractéristiques démographiques de l'enfant et de sa famille ainsi que l'existence de facteurs de risque tels les maladies maternelles, la consommation de médicaments durant la grossesse et l'histoire familiale de malformation. Idéalement, la collecte des données est assurée par un personnel qualifié qui consulte les dossiers médicaux pertinents. Dans certains registres, toutes les mères d'enfant malformé sont interrogées, après la naissance, sur les facteurs de risque et, parfois, l'enquête est complétée par l'interrogatoire d'une mère d'enfant non-malformé prise comme cas-témoin.

Des procédures de validation sont instaurées dans tous les registres afin d'assurer la qualité des données recueillies. Cette validation se fait à l'interne, tout d'abord, et consiste en une vérification des données manquantes, en un contrôle des procédures de codification et de transcription et en une évaluation de la cohérence de l'histoire de

cas. La validation externe de l'exhaustivité de la notification et de la conformité des informations recueillies se fait par référence à des sources indépendantes comme les certificats de naissances ou de décès¹⁷.

UTILITÉ DES REGISTRES DE MALFORMATIONS

La surveillance épidémiologique des malformations congénitales procède en trois étapes¹⁸. La première est la sélection des phénotypes qui feront l'objet de surveillance. La seconde est l'analyse périodique de leur fréquence dans le temps et dans l'espace par diverses méthodes statistiques. La troisième est l'investigation des variations statistiques anormales à la recherche d'une exposition particulière à de présumés tératogènes.

Le bilan de cette activité de surveillance est mince. En trente ans, pas un seul agent tératogène n'a été identifié par cette approche de surveillance bien que de nombreuses alarmes aient été données. Les variations de fréquence ont été le fait d'artefacts méthodologiques ou sont restées sans explication¹⁹. Pour Khoury et Holtzman²⁰, les registres ont été conçus pour mettre en évidence et élucider une épidémie majeure résultant de l'apparition d'un puissant agent tératogène, affectant un nombre élevé de grossesses et induisant une malformation bien spécifique, ce qui ne s'est pas produit. Par contre, la sensibilité des systèmes de surveillance est limitée pour identifier les agents tératogènes qui ne répondent pas à ces conditions.

Les registres de malformations sont devenus, par ailleurs, des outils précieux pour réaliser des études épidémiologiques descriptives, pour tester des hypothèses étiologiques, pour évaluer l'efficacité des programmes de prévention et de dépistage et pour orienter des études génétiques dans les familles. Cependant, un recensement systématique des recherches scientifiques menées à partir des registres de malformation n'a pas encore été fait. Quoi qu'il en soit, quelques exemples illustrent le propos.

En Europe, les données de 20 registres régionaux qui participent au réseau EUROCAT ont été utilisées pour étudier l'épidémiologie des anomalies de fermeture du système nerveux central (spina bifida, anencéphalie)^{21,22}. La prévalence élevée de ces affections en Grande-Bretagne a ainsi été confirmée de même que la tendance spontanée à la baisse qui avait été observée dans cette région. Des analyses détaillées ont démontré que certaines caractéristiques épidémiologiques, tel le rapport des sexes, variaient en fonction de la localisation anatomique

de la lésion, ce qui suggère que ce groupe de malformations est hétérogène du point de vue étiologique.

Il existe une hypothèse selon laquelle certaines anomalies de fermeture du système nerveux central pourraient être causées par une carence nutritionnelle en acide folique et que l'administration d'un supplément vitaminique au tout début de grossesse pourrait prévenir ce type de malformation. Les données du registre d'Atlanta ont été utilisées pour vérifier cette hypothèse dans le cadre d'une étude rétrospective cas *vs* témoin²³. La consommation de suppléments multivitaminiques, qui contiennent de l'acide folique, s'est révélée plus faible dans le groupe de mères d'enfant anencéphale ou atteint de spina bifida que dans le groupe de mères d'enfant normal ou porteur d'une autre malformation, ce qui suggère l'existence d'un effet protecteur.

En 1986, l'accident nucléaire de Tchernobyl a causé une contamination de l'environnement en Europe de l'Ouest et il y a eu crainte d'une augmentation de la fréquence des malformations du système nerveux central, l'organe le plus sensible à l'effet tératogène des radiations. Le réseau des registres EUROCAT a permis d'analyser la fréquence de ces malformations chez les enfants conçus avant et après l'accident²⁴. Aucune différence significative n'a été observée, ce qui est conforme à l'hypothèse nulle selon laquelle le niveau d'exposition encouru par la population était inférieur au seuil d'effet tératogène.

A partir du registre du Nord-Est de l'Italie, une enquête familiale a été menée pour tous les cas de fente labiale (bec-de-lièvre) répertoriés de 1981 à 1986²⁵. Cela a permis de calculer le coefficient d'hérétabilité de cette malformation transmise selon un mode multifactoriel et d'estimer, en fonction de l'histoire familiale, la probabilité qu'un enfant à naître soit porteur de l'anomalie. Cette information est à présent utilisée pour le conseil génétique des familles à risque.

Dans la province de Hainaut, en Belgique, et dans le département des Bouches-du-Rhône, en France, deux études ont été réalisées pour estimer la sensibilité de l'échographie obstétricale de routine dans la détection anténatale des malformations^{26,27}. Les dossiers médicaux des cas notifiés aux registres ont été revus et les comptes-rendus d'échographie ont été confrontés à ceux des examens médicaux réalisés après la naissance. Les résultats ont démontré que le moment de détection par échographie d'une malformation grave et incurable était souvent tardif et qu'il était alors difficile de proposer une interruption de la grossesse.

L'analyse des cas de trisomie 21 enregistrés dans 16 régions d'Europe a permis de mettre en évidence une grande variabilité dans l'utilisation du diagnostic anténatal, par amniocentèse ou biopsie chorionique, chez les mères âgées de 35 ans et plus. Cette politique de dépistage a eu, jusqu'à présent, un effet modeste sur la prévalence des anomalies chromosomiques parmi les naissances vivantes ²⁸.

Les avantages des registres pour la recherche peuvent donc être résumés. Premièrement, ils couvrent des populations bien définies, de taille importante, et dont les caractéristiques démographiques sont connues. La précision des informations est généralement suffisante pour entreprendre des recherches sur une catégorie de malformation ou un type d'exposition bien particuliers. Le fait de disposer de l'identité des patients permet de retrouver les archives médicales et de contacter pour interrogatoire ou examen complémentaires les patients et leur famille. Finalement, le registre est l'endroit privilégié où se réunissent et collaborent des scientifiques de disciplines complémentaires: épidémiologistes, biostatisticiens, généticiens, cliniciens, embryologistes et toxicologues.

ENCADREMENT JURIDIQUE ET ÉTHIQUE EN GÉNÉRAL

Il n'existe pas d'étude systématique sur les aspects juridiques et éthiques des registres de malformations congénitales. Les remarques qui suivent sont basées sur l'expérience personnelle de l'auteur qui, durant 10 ans, a été impliqué dans le développement de tels registres en Europe où les systèmes de santé et de responsabilité médicale diffèrent légèrement de ceux du Canada et du Québec.

Dans les années soixante et soixante-dix, les problématiques du dossier médical, du secret médical, du consentement éclairé et du respect de la vie privée, n'avaient pas l'importance socio-culturelle qu'elles ont actuellement. Beaucoup de registres ont profité d'un vide juridique et de l'absence de toute référence historique pour se constituer. Par la suite, les situations de fait ont été officialisées et reconnues par les juridictions politiques et sanitaires.

Au niveau international, il n'existe pas de législation particulière sur les registres de morbidité ni sur les bases de données médicales. Une législation existe dans certains pays (en France notamment) et tout registre doit se conformer aux lois, règlements et usages locaux en matière d'éthique. D'une manière générale, les registres établis dans un centre de recherche et qui poursuivent essentiellement des objectifs d'investigation étiologique ont une vie beaucoup plus simple que ceux

administrés par les pouvoirs publics et dont la finalité est la surveillance épidémiologique, la planification des services de santé et l'évaluation des programmes de prévention et de dépistage.

Partant de la constatation que la transmission d'information à un registre ne modifie en rien la manière dont les soins sont prodigués au patient et qu'obtenir une permission écrite des parents n'est pas simple à réaliser dans les circonstances d'une naissance d'enfant malformé, le consentement écrit est rarement requis. Le plus souvent, les parents ne sont pas informés de l'existence d'un enregistrement et n'ont pas de droit de regard sur le dossier qui les concerne. Récemment, quelques registres (dont ceux des Pays-Bas) ont dû modifier leur façon de procéder et obtenir le consentement des parents, ce qui pose un problème dans la mesure où la notification risque de ne plus être exhaustive.

Les activités des registres sont normalement soumises à l'approbation d'un comité d'éthique et sont contrôlées par un comité directeur qui comporte des représentants du milieu scientifique, de la profession médicale, des pouvoirs publics et des usagers. Des règles très strictes sont instaurées pour protéger l'accès aux dossiers individuels et les données publiées sont strictement anonymes.

Les soins aux enfants malformés sont généralement longs et complexes. Ils font intervenir de nombreux spécialistes, en des endroits différents, qui se partagent l'information. L'enregistrement de l'enfant dans un fichier spécialisé ne contribue que marginalement à la prolifération des dossiers qui le concerne. Le respect de la vie privée des personnes est garanti par des dispositions qui ne permettent d'approcher un patient ou ses parents que dans le cadre d'une étude particulière, approuvée par un comité d'éthique et avec l'accord formel du médecin traitant. (Note des éditeurs: En Europe, l'information médicale contenue au dossier du patient n'est pas la propriété de ce dernier mais celle du médecin traitant.) Les enquêtes menées à partir d'un registre sont de même nature que celles menées, en dehors de ce cadre, par les institutions de recherche et les services socio-sanitaires.

En près de trente ans, il n'y a pas eu d'exemple de plainte pour utilisation abusive des informations individuelles contenues dans un registre de malformation, ou pour manquement aux règles du secret médical et au respect de la vie privée des individus.

Par ailleurs, la création d'un registre d'anomalies congénitales au Québec devrait se faire dans un contexte juridique et éthique différent, compte tenu en particulier de la *Loi sur l'accès aux documents des*

organismes publics et sur la protection des renseignements personnels. Mais ceci constitue un défi nouveau qui n'est pas le sujet du présent travail.

CONCLUSION

La production de statistiques comparatives sur la fréquence des interruptions de grossesse suite au diagnostic anténatal, comme cela s'est fait pour les anomalies chromosomiques ou les défauts de fermeture du tube neural ²⁹, peut avoir un effet normatif sur les pratiques médicales et sur la planification des besoins de prévention dans une population. Il faut rappeler, en conclusion, que l'évaluation de l'efficacité d'une politique de santé se fait en fonction d'objectifs explicites pré-établis. L'instrument qui en observe les effets, comme l'est un registre de malformations congénitales, doit absolument être accordé à de tels objectifs et doit justifier publiquement sa place dans le système.

RÉFÉRENCES

- 1 Kennedy WP (1967) Epidemiologic aspects of the problem of congenital malformations. Birth Defects Orig. Article Series 2: 1-18.
- 2 Myrianthopoulos NC (1985) Malformations in children from one to seven years. A report from the Collaborative Perinatal Projects. Alan R. Liss, New York.
- 3 Division of Surveillance and Epidemiologic Studies (1990) Years of potential life lost before ages 65 and 85. United States, 1987 and 1988. Mort Morbid Weekly Rep 39: 20-22.
- 4 Kalter H, Warkany J (1983) Congenital malformations. Aetiologic factors and their role in prevention. N Engl J Med 308: 424-431 and 491-497.
- 5 Lenz W (1962) Thalidomide and congenital abnormalities. Lancet 1: 45.
- 6 McBride WG (1961) Thalidomide and congenital abnormalities. Lancet 2: 1358.
- 7 Källén B, Rahmani TM, Winberg J (1984) Infants with congenital limb reduction registered in the Swedish register of congenital malformations. Teratology 29: 73-85.
- 8 De Wals P, Weatherall JAC, Lechat MF (1985) Registration of congenital

anomalies in EUROCAT centres, 1979-1983. Cabay, Louvain-la-Neuve.

- 9 Flynt JW, Norris CK, Zaro S, Kitchen SB, Kotler M, Ziegler A (1987) State surveillance of birth defects and other adverse reproductive outcome. Center for Environmental Health, U.S. Department of Health and Human Services, Washington.
- 10 International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems (1988) Annual report 1987.
- 11 Miller JR, Lowry RB (1977) Birth defects registries and surveillance. In: Wilson JG, Fraser FC (eds). Handbook of Teratology. 3. Comparative, Maternal, and Epidemiological Aspects. Plenum Press, New York.
- 12 Castillo E, Czeizel A, Källen B, Mastrolacovo P, Oakley GP, Takesshita K et al. (1986) Methodology for birth defects monitoring. Birth Defects Orig Article Series 22: 1-43.
- 13 EUROCAT Working Group (1991) Surveillance of congenital anomalies, 1980-1988. Department of Epidemiology, Catholic University of Louvain, Brussels.
- 14 *Supra*, ref. 10.
- 15 *Supra*, ref. 9.
- 16 *Supra*, refs 8 et 12.
- 17 Goldberg J, Gelfand HM, Levy PS (1980) Registry evaluation methods: a review and case study. Epidemiol Rev 2: 210-220.
- 18 *Supra*, ref. 12; voir aussi Holtzman NA, Khoury MJ (1986) Monitoring for congenital malformations. Ann Rev Public Health 7: 237-266.
- 19 *Supra*, ref. 7.
- 20 Khoury MJ, Holtzman NA (1987) On the ability of birth defects monitoring to detect new teratogens. Am J Epidemiol 126: 136-143.
- 21 EUROCAT Working Group (1991). Prevalence of neural tube defects in 20 regions of Europe and the impact of prenatal diagnosis, 1980-1986. J Epidemiol Community Health 45: 52-58.
- 22 Dolk H, De Wals P, Gillerot Y, Lechat MF, Aymé S, Cornel M et al (1991) Heterogeneity of neural tube defects in Europe. Teratology 44: 547-559.

- 23 Mulinare J, Cordero JF, Erikson JD, Berry RB (1988) Periconceptional use of multivitamins and the occurrence of neural tube defects. *J Amer Med Assoc* 260: 3141-3145.
- 24 EUROCAT Working Group (1988) Preliminary evaluation of the Chernobyl radiological contamination on the frequency of central nervous system malformations in 18 regions of Europe. *Paed Perinat Epidemiol* 2: 253-264.
- 25 Tenconi R, Clementi M, Turolla L (1988) Theoretical recurrence risks for cleft lip derived from a population of consecutive newborns. *J Med Genet* 25: 243-246.
- 26 Lys F, De Wals P, Borlee-Grimée I, Billiet A, Vinotte-Mois M, Levi S (1989) Evaluation of routine ultrasound examination for the prenatal diagnosis of malformation. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 30: 101-109.
- 27 Macquart-Moulin G, Julian C, Chapel F, Aymé S (1989) Sensibilité de l'échographie obstétricale dans le diagnostic anténatal des anomalies fœtales majeures. *Rev Epidemiol Santé Publ* 37: 197-205.
- 28 Dolk H, De Wals P, Gillerot Y, Lechat MF, Aymé S, Beckers R et al. (1990) The prevalence at birth of Down syndrome in 19 regions of Europe, 1980-1986. In: Fraser WJ (ed.). *Key Issues in Mental Retardation Research*. Routledge, London: 3-11.
- 29 *Ibid*; voir aussi ref. 21.



GENETIC REGISTRIES: A VALUABLE NATIONAL RESOURCE?

Jan M. Friedman

RÉSUMÉ

Trois types de justifications sont traditionnellement proposés pour le maintien ou la mise en place de registres de malformations congénitales ou de maladies génétiques.

Premièrement, il s'agit des avantages que la société peut retirer de la recherche effectuée grâce à ces registres. À cet effet, la recherche effectuée à partir des données contenues dans les registres est sans doute une des contributions majeures à la santé des familles atteintes ainsi qu'à celle de la population.

Deuxièmement, les registres génétiques peuvent constituer un instrument important et bénéfique de santé publique, pour les personnes atteintes ou leurs familles, d'une part, en leur procurant les informations sur les services médicaux et sociaux disponibles et d'autre part, en les avertissant, par exemple, des nouveaux services de dépistage prénatal nouvellement disponibles.

Enfin, les registres peuvent également être utiles pour les fins de santé publique en tant que moyen d'obtenir pour une population des informations quant à l'incidence et la prévalence de maladies génétiques ou de malformations congénitales. Ils peuvent être également utiles pour obtenir l'information nécessaire pour étudier l'histoire naturelle des maladies génétiques. Ces données sont importantes pour la planification des services médicaux, éducatifs et sociaux appropriés pour les personnes atteintes et leur famille.

Les registres génétiques ne doivent cependant pas être utilisés par les gouvernements pour évaluer l'efficacité des services de médecine génétique sur la base d'une diminution de la fréquence des anomalies congénitales. En effet, les services génétiques ne sont pas destinés à diminuer la fréquence de maladies génétiques mais à permettre aux individus de prendre des décisions autonomes et de mieux gérer les problèmes reliés aux maladies génétiques dans leurs familles et ce, de façon autonome.

INTRODUCTION

Three general kinds of justification have been provided for the development of genetic disease and birth defects registries. These are:

(1) Benefits to society derived from medical research that is possible because of the registry;

(2) Benefits to affected patients or families; and

(3) Benefits to public health.

The first category of benefits has been discussed by other speakers at this colloquium, so I shall not comment on it directly. However, I do wish to point out that in the long term, the medical research that a registry facilitates may be its greatest contribution to improvement of the health of both affected families and the population as a whole. Unfortunately, it is rarely possible to quantitate the magnitude of a registry's contribution to a medical advance or to demonstrate the benefit on a time scale that is useful for health care planning. For these reasons, research, despite its potential importance, is usually ignored in the financial and social cost-benefit analysis of a registry.

A genetic registry that provides an important benefit to individual patients or families may not be beneficial to the health of the community as a whole, or *vice versa*. The most notorious example of this occurred in Nazi Germany where a register of children with serious congenital anomalies was used to identify persons for "euthanasia" ¹. Although the euthanasia programme was considered to be beneficial to public health, it clearly did not benefit its victims.

A less sensational example is provided by a register that identifies children with a serious genetic disease such as Duchenne muscular dystrophy. If the register were used to help assure that affected patients receive a new treatment that doubles their lifespan and substantially improves their ability to function throughout life, this would be of unequivocal benefit to them. If this treatment also permits affected men to reproduce, however, the frequency of the disease would increase in subsequent generations, and this might be seen as detrimental to public health.

The fact that improving the health of individual patients with genetic disease increases their ability to transmit deleterious traits to future generations is one of the primary premises upon which the "scientific" eugenics movement of the late nineteenth and early twentieth century was built. I shall return to this point at the conclusion of this paper.

POTENTIAL BENEFITS TO AFFECTED PATIENTS AND THEIR FAMILIES

There are at least two ways that a genetic registry could be of direct benefit to affected patients and their families. The first is by helping to assure that appropriate medical or social services are available to these individuals. For example, the British Columbia Health Surveillance Registry has been used to help provide genetic counselling to patients with phenylketonuria (PKU) ². A newborn screening program for PKU in British Columbia identifies affected infants and permits dietary therapy in childhood that prevents mental retardation. However, the risk of mental retardation is very high among women with PKU, especially if they become pregnant while not on therapy. Counselling for affected females when they enter puberty is essential.

All patients with PKU in British Columbia are entered into a register as soon as they are diagnosed. When each case reaches 12 years of age, the Health Surveillance Registry contacts the child's notifying physician and suggests appropriate counselling.

More generally, some registries have been used to notify health professionals who have registered patients with certain congenital anomalies and genetic diseases that genetic counselling and prenatal diagnosis are available to the affected families ³. Involvement of an experienced medical consultant is essential to this activity to assure that the recommendations are appropriate and consistent with current medical practice. Issues of confidentiality must be carefully considered but seem unlikely to be a problem if communication occurs only between the registry and the physician or clinic that registered the case.

A second way that a registry can be of direct benefit to families of individuals with a genetic disease is to notify them of new services that have recently become available. For example, a register of patients with PKU or Werdnig-Hoffmann disease could be used to inform affected families that reliable prenatal diagnosis is now available in most instances. Parents who received genetic counselling after the birth of an affected child a few years ago would have been told that their risk for recurrence was 25% but that no prenatal testing was available. Most physicians are unaware of recent advances in the management of such rare diseases, and affected families may remain uninformed unless notified through a registry.

POTENTIAL BENEFITS TO PUBLIC HEALTH

Registries that cover an entire well-defined and reasonably large population such as that of a province or country can provide valuable information regarding the incidence and prevalence of genetic disease and congenital anomalies. This has been one of the most important benefits actually achieved through genetic registries. Accurate estimates of the prevalence of serious congenital anomalies at various ages are essential in planning appropriate medical, genetic, educational, and social services for affected individuals and their families.

There are several difficulties that a genetic registry must overcome in order to obtain accurate incidence and prevalence figures. These difficulties relate to precise definition of both the numerator and denominator of the incidence and prevalence ratios. The numerator of the incidence of a condition at birth is the number of affected cases; the denominator is the number of live births in a given area in a defined period of time.

Data on live births are usually available from birth certificates, but care must be taken to make certain that both the area and time period represented by cases in the numerator and the total live births in the denominator are the same. Thus, cases that are born outside the area of interest must be excluded from the numerator. A greater difficulty may be presented by cases born inside the area who subsequently leave. If the condition is one that is not always identified at birth, some special mechanism must be adopted to find as many as possible of the cases that have moved from the area so that they can be included in the estimate. These problems of migration may be more or less important depending on the stability of the population concerned.

Many congenital anomalies and genetic diseases are not identified at birth⁴. In some cases, malformations are present at birth but do not produce symptoms until later. Examples include many kinds of congenital heart disease and renal malformations. In other instances, manifestations of the condition cannot be recognized in newborns because of their developmental immaturity. Mental retardation and deafness are common examples. Some genetic conditions such as Tay-Sachs disease and Duchenne muscular dystrophy do not have onset until after the newborn period. Ascertainment sources that identify cases later in life are necessary to obtain accurate estimates of the frequency of diseases that are not always obvious in the newborn period. The ability to ascertain affected individuals after infancy also

provides advantages for verification of diagnoses made at birth.

Accurate incidence estimates require that every case of the disease under consideration be reported. In some jurisdictions, reporting of congenital anomalies is required by law, but reporting is often voluntary. Even when reporting is legally mandated, it depends on the goodwill and commitment of reporting physicians and agencies because there are rarely enforceable legal sanctions for noncompliance. Multiple ascertainment improves the likelihood of identifying every case, but the most important factor is continual encouragement of registering sources. This encouragement may include simplicity of submitting cases, timely and useful reports from the registry to its sources, good communication between the registry and its sources, and appropriate public acknowledgement of the key role of the registering sources.

A major limitation on the estimation of accurate incidence figures is the heterogeneity of congenital anomalies and genetic disease. More than 2600 different well-defined single gene diseases are recognized⁵ and many of them have characteristics that overlap with each other and with conditions of chromosomal, non-genetic or combined genetic and non-genetic origin. For example, in addition to isolated multifactorial cleft lip and/or palate, there are more than 340 multiple congenital anomaly patterns associated with cleft lip and/or palate^{6,7}. These include 156 Mendelian syndromes, 108 malformation patterns that are sporadic or of unknown cause, 7 syndromes resulting from the effects of a teratogen and at least 70 chromosomal abnormalities. Each of these conditions is different in terms of its complications, prognosis, and genetic implications. Registries that include all such conditions under a single rubric are likely to be of very limited practical value⁸.

ICD9 and other conventional disease classifications do not differentiate adequately among these various conditions. As a result, genetic registries have adopted a variety of *ad hoc* classification systems to deal with this problem. The British Columbia Health Surveillance Registry classifies congenital anomalies according to etiology (i.e., autosomal dominant, autosomal recessive, X-linked, chromosomal, genetic/unspecified, environmental, multifactorial or unknown) and, so far as possible, according to McKusick's Catalog⁹. Such classification cannot be done automatically from information reported to a registry. Involvement of an experienced medical geneticist as a registry consultant is essential for appropriate etiological classification of congenital anomalies.

Determining estimates of incidence at ages other than birth usually requires special studies because population-wide reports of congenital anomalies are not routinely generated after the newborn period. Estimating the prevalence of genetic disease in a population also presents serious problems because of migration, differential mortality of affected individuals, and the need for very extended follow-up.

A second potential benefit of genetic registries to public health is provision of information regarding the natural history of genetic disease. Most congenital anomalies and many genetic diseases are identified in childhood. In many cases, little is known about the morbidity and mortality of these conditions in later life. Such information is essential to planning appropriate medical, educational and social services for affected patients and their families. Knowledge of natural history of genetic diseases gained through a registry is also useful for genetic counselling.

ASSESSING THE VALUE OF GENETIC SERVICES: A MISUSE OF REGISTRIES

Since resources available to support all kinds of health care are limited, health ministries are appropriately concerned about the cost effectiveness of medical genetics services. Decreases in the frequency of congenital anomalies resulting from interventions such as prenatal diagnosis and selective abortion are often used to justify the provision of funds for genetic services. Genetic registries are often the source of these data ^{10, 11, 12}. In my opinion, this is a dangerous misuse of genetic registries.

Genetic health services are intended to improve the lives of individual patients and families. Such services are designed to help patients and their families function most effectively in the face of a genetic disease, to inform them fully of services and reproductive options that are available, to help them make choices in this regard that are most appropriate for themselves, and to assist them in carrying out these choices once made.

The decisions an individual family makes may or may not decrease the frequency of genetic disease in the population, but this is not the goal of genetic counselling, prenatal diagnosis, or treatment of genetic disease ¹³. Thus, the frequency of neural tube defects and Down syndrome might be decreased dramatically by a programme that mandates maternal serum-fetoprotein screening with amniocentesis

and abortion of every affected fetus, but such a programme entails an unacceptable loss of personal autonomy. A screening programme that was completely voluntary and included extensive counselling and education might be much more costly and provide a much smaller decrease in the frequency of neural tube defects and Down syndrome. The voluntary programme might nevertheless be much more valuable to society because it substantially decreases maternal anxiety, increases personal autonomy, and avoids the abortion of normal fetuses that might otherwise occur because of fear of abnormality.

This example highlights an important difference between a programme that provides genetic health services to individual members of a population and a eugenics programme. Eugenics is concerned with improving the genetic endowment of the population as whole. Eugenic action with respect to individuals is determined by its effect upon the overall genetic endowment of future generations. Prenatal diagnosis, genetic counselling, and treatment of genetic disease have very little or no effect on the genetic endowment of future generations and thus are not really either eugenic or dysgenic¹⁴.

Use of genetic registries to monitor the "effectiveness" of genetic interventions is based on a eugenic premise. Such use of registries is ethically unacceptable because it considers appropriate decisions of individual families as a means to an end rather than as proper ends in themselves.

CONCLUSION

Genetic registries and other public health activities in genetics are valuable to the extent that they enhance the ability of individual patients and families with genetic disease to deal more effectively with their problems. Genetic registries are dangerous if they are permitted to become instruments of a eugenics programme.

REFERENCES

- 1 Procter R (1988) *Racial Hygiene: Medicine Under the Nazis*. Harvard University Press, Cambridge, Massachusetts.
- 2 Colls MH, Baird PA, Gibson DL (1982) Measuring morbidity in a population: The British Columbia Health Surveillance Registry. *Canad J Pub Health* 73:313-318.
- 3 Baird PA (1987) Measuring birth defects and handicapping disorders in the

- population: the British Columbia Health Surveillance Registry. *Can Med Ass J* 136:109-111.
- 4 Baird PA, Anderson TW, Newcombe HB, Lowry RB (1988) Genetic disorders in children and young adults: a population study. *Am J Hum Genet* 42:677-693.
 - 5 McKusick VA (1990) *Mendelian Inheritance in Man: Catalogs of Autosomal Dominant, Autosomal Recessive, and X-linked Phenotypes*. 9th ed. Johns Hopkins University Press, Baltimore.
 - 6 Winter RM, Baraitser M (1990) *The London Dysmorphology Database*. Oxford University Press, Oxford.
 - 7 Schinzel A (1984) *Catalogue of Unbalanced Chromosome Aberrations in Man*. Walter de Gruyter, Berlin.
 - 8 Källén B (1989) Population surveillance of congenital malformations: possibilities and limitations. *Acta Paediatr Scand* 78:657-663, 1989.
 - 9 *Supra*, notes 3 and 5.
 - 10 Hook EB, Chambers GM (1977) Estimated rates of Down syndrome in live births by one year maternal age intervals for mothers aged 20-49 in a New York State study - Implications of the risk figures for genetic counseling and cost-benefit analysis of prenatal diagnosis programs. *Birth Defects OAS* 13(A):123-141.
 - 11 Sadovnick AD, Baird PA (1983) A cost-benefit analysis of a population screening programme for neural tube defects. *Prenat Diagn* 3:117-126.
 - 12 Tosi LL, Detsky AS, Roye DP, Morden ML (1987) When does mass screening for open neural tube defects in low-risk pregnancies result in cost savings? *Can Med Ass J* 136:255-265.
 - 13 Clark A (1990) Genetics, ethics, and audit. *Lancet* 335:1145-1147.
 - 14 Friedman JM (1991) Eugenics and the "new genetics". *Perspect Biol Med.*, 35:145-154.

USE OF REGISTRIES IN RESEARCH AND MANAGEMENT OF FAMILIAL CANCER

Steven Narod

RÉSUMÉ

Généralement, les risques individuels de cancer sont déterminés dès la naissance et ont, souvent, une origine héréditaire. L'histoire familiale est donc un facteur de risque important de plus en plus reconnu pour plusieurs formes de cancer, tels les cancers du sein et du colon.

Les registres de tumeurs ont été établis au niveau mondial dans le but d'évaluer l'importance de l'incidence de cancers ainsi que le taux de survie. Ces registres servent également à titre de référence de cas utiles à la recherche sur l'étiologie des cancers.

Tant les registres de cancers de populations (régionaux) que les registres hospitaliers sont utiles pour évaluer le facteur de risque que représente l'histoire familiale. On accorde un intérêt grandissant aux histoires familiales de cancers au Canada. Ainsi, les registres hospitaliers y constituent, actuellement, le meilleur outil pour la recherche et l'intervention dans les cas de cancers familiaux puisque l'information demeure protégée par la relation privilégiée médecin—patient, le médecin étant directement responsable du traitement, du dépistage et du suivi du patient. Un registre régional soulèverait davantage de questions de confidentialité et nécessiterait une intervention législative dans la plupart des provinces pour être mis en place.

Certains registres tant hospitaliers que régionaux dans divers pays ainsi que dans certaines provinces canadiennes ont été établis pour les cancers liés à des anomalies monogéniques dominantes tels que la *polyadénomatose familiale essentielle (polyposis coli)* et le *carcinome médullaire thyroïdien héréditaire*. Ces registres constituent des exemples précieux pour la prévention du cancer par analyse génétique et pour le dépistage de cancers héréditaires et pourraient vraisemblablement être utilisés comme modèles pour d'autres types de cancers familiaux.

INTRODUCTION

To a large extent an individual's risk for developing cancer is determined at birth. The heritability of cancer has been shown through the study of cancer rates in different populations and through the examination of unusual families with many affected members. Several hereditary conditions are associated with an increased risk of malignancy; cancer may be the only manifestation of the genetic condition or tumors may appear as part of a more general malformation syndrome. Family history is an important risk factor for several common cancers, particularly of the breast and colon.

Tumor registries have been established worldwide with the aim of monitoring trends in cancer incidence and survival ¹. Registries also serve as a source of cases for research of cancer etiology. Information on a few risk factors, such as age and sex, are recorded routinely in the registry files and may be used to construct group-specific rates. Information will not be available, however, for the majority of exposures of interest (e.g. occupation, smoking or family history) and permission must be sought from the contributing physician to approach patients (or their families) for a detailed history. Family history is increasingly recognized as an important cancer risk factor and the proportion of case-control studies which present information on family history is growing ². This proportion was 25% for studies published between 1982 and 1984.

A population-based cancer registry attempts to report on all neoplasms that occur in a geographic district whereas a hospital cancer registry is limited to persons attending a particular hospital. The information contained in a hospital-based registry may be more complete and access to patients will be easier, but the size of the underlying population will not be known precisely. Either type of data base can be used to estimate risk ratios associated with a positive family history and both are potentially useful sources of index cases for identifying large families.

The majority of cancer cases are sporadic, but it may be possible within the registry to identify subsets of cases with an above average probability of being familial. Bilateral tumors occurring at a young age signal genetic susceptibility. It is also possible to search registry records for patients with multiple primary cancers—for example, a genetic cause is probable if medullary thyroid cancer and pheochromocytoma or breast cancer and ovarian cancer appear in the same individual. By

paying particular attention to tumors it may be possible to use the registry to select a subset of individuals for closer genetic investigation and eventual genetic counselling.

A few specialized childhood cancer registries, such as the National Registry of Childhood Tumors in Oxford, England and the Manchester Children's Tumor Registry directly record information on underlying conditions, such as Down syndrome or neurofibromatosis ^{3, 4}. Roughly three percent of childhood tumors in the Oxford registry are found in children with single gene defects (Table 1) ⁵. At this time cancer registries do not routinely collect information on family history ⁶.

Table 1. Genetic Conditions Listed Among 16,564 cases in the of National Registry for Childhood Tumors.

Bilateral retinoblastoma	162
Down syndrome	138
Neurofibromatosis	90
Wilms' tumor *	71
Tuberous sclerosis	20
Ataxia-telangiectasia	7
Multiple endocrine neoplasia	6
Wiskott-Aldrich syndrome	3
Beckwith-Wiedemann syndrome	3
Fanconi anemia	2
46XY gonadal dysgenesis	2
Turcot syndrome	2
Others	6
Total	509 (3.1%)

* included are bilateral and Wilms' tumors associated with aniridia or hemihypertrophy

About 25,000 new cases of cancer a year are reported to the "Fichier des tumeurs du Québec"⁷. The Quebec registry receives reports of hospital admissions (formula AH-101P) or day surgeries when cancer is mentioned as the principal or associated diagnosis. Information on tumor laterality is not routinely recorded. There is little information which could be used to establish family relationships —the "numéro d'assurance-maladie" (medical insurance number) being unique. Nominative information which permits the identification of the patient

is confidential but it is possible to access records with permission of the Ministry of Health and Social services through the Commission d'accès à l'information du Québec if it can be justified that the proposed project cannot be performed in the absence of patient identifiers and if confidentiality can be assured.

In an evaluation of the accuracy of the Quebec cancer registry files from 1971-1980 Ghadirian and Simard ⁸ estimated that about one in five records contained incomplete or inaccurate information. Two of the most troublesome errors were duplication of individuals and metastatic disease being reported as a primary malignancy.

It may be feasible to perform genetic studies using the Ontario provincial cancer registry. One reason is that the Ontario Health Insurance Plan (OHIP) number is not unique. Children usually keep the same OHIP number as their parents until they receive benefits through employment or through marriage. Siblings under 18 will share the same OHIP number. OHIP numbers have not been used yet to exploit family relationships within registry data. Information on laterality is recorded for most tumors sites and multiple primary cancer records can be extracted ⁹.

There are several dominant single gene disorders associated with an increased incidence of cancer ¹⁰. In these families, first-degree relatives of patients are at fifty percent risk at birth of being gene carriers. In conditions where screening permits the carrier state to be diagnosed before cancer appears the risk of progression to advanced disease may be reduced. For this reason, special registries have been established in many countries for familial polyposis coli (FAP) and for hereditary medullary thyroid carcinoma (MTC).

Although the origin of these registries predates the discovery of diagnostic genetic markers, for these two conditions traditional methods of screening have now been supplemented by DNA-based techniques. With a battery of clinical and genetic tests, it is now possible to identify the majority of gene carriers for MTC or FAP at birth.

FAMILIAL POLYPOSIS COLI

In persons with familial adenomatous polyposis or one of its variants, the lifetime risk of colon cancer reaches 50%; susceptibility is transmitted as a dominant genetic trait ^{11,12}. Screening with sigmoidoscopy is recommended and prophylactic colectomy is offered to those with multiple polyps. Using chromosome 5 DNA markers, gene carriers can be identified and offered intensive cancer screening or early

surgery ¹³. Conversely, those found to be at low risk will be able to undergo less frequent clinical examination.

The Toronto General Hospital Familial Polyposis Registry (Theresa Berk, clinical co-ordinator) is one of 35 international collaborating registries designed to promote the adequate treatment, counselling and follow-up of polyposis patients and to facilitate the identification and screening of relatives. Most individuals are ascertained through referring physicians and patient's families ¹⁴. Although hospital medical records departments have been contacted to identify patients with familial polyposis or its variants, the procedure has not proven to be as fruitful as initially hoped because of hospital concerns over the release of patient information ¹⁵.

MEDULLARY THYROID CARCINOMA

Twenty-five percent of patients with medullary carcinoma of the thyroid (MTC) will have inherited a predisposing genetic mutation ¹⁶. These patients usually have a positive family history for thyroid cancer and are also at very high risk for pheochromocytoma (multiple endocrine neoplasia type 2a). Registries for MTC are in operation in several countries.

The Groupe d'Étude des Tumeurs à Calcitonine (GETC) was created to facilitate the screening of MTC in French families ¹⁷. This is a national register of MTC cases operating through a network of regional coordinators. In contrast to the situation for colon cancer and FAP, both hereditary and sporadic cases of MTC are registered. Through 1988 there have been 1,377 cases collected. Family history revealed 349 cases (25%) of multiple endocrine neoplasia type 2a. In these families early surgery will prevent death and the complications due to metastatic or locally invasive disease. As well as screening by the calcitonin assay and the pentagastrin challenge test, blood is collected on familial cases and relatives and analysed with genetic markers at the International Agency for Research on Cancer in Lyon, France. By genetic linkage, several young persons at risk have now been confirmed to be gene carriers ¹⁸. In Great Britain, the Medullary Thyroid Register of the Cancer Research Campaign performs this service ¹⁹. Similarly, a national registration center was set up in the Netherlands in 1983 ²⁰ and in Germany in 1988 ²¹.

Cancers associated with single gene mutations account for only a small fraction of the overall cancer burden. Registries such as those created for FAP and for MTC are valuable as models for the prevention

of cancer through genetic analysis and it is hoped that the role of the registry can be extended to the prevention of more common types. In contrast to the rarity of large dominant cancer pedigrees, the clustering of two or more cancer cases in a family is surprisingly common. For example, among incident cancers recently presenting to the Montreal Hôtel-Dieu Hospital positive family histories were obtained for 28.2% of colon cancer and for 29.7% of breast cancer patients (P Ghadirian, unpublished data). In 9.0% of the colon cancer cases and in 9.9% of the breast cancer cases two or more relatives were affected. For these families the screening of apparently healthy family members is now recommended. At the Montreal General Hospital, a basic family history is obtained on new patients presenting with cancer of the breast, colon or ovary with the intent of developing and offering a screening program for relatives at risk.

A family cancer clinic was established at the North East Thames Regional Genetic Service in the United Kingdom in order to offer screening by colonoscopy to relatives of patients estimated to carry a risk of one in 10 or greater²². Of 508 eligible individuals 332 underwent screening by colonoscopy. Fifty of the high risk patients (15%) had adenomatous polyps identified and resected. Three patients (1%) were found to have cancer on screening examination.

In Quebec, one in 28 cancers of the colon is diagnosed before the age of 45²³ and one in 11 cases has two or more affected relatives (P Ghadirian, unpublished data). If the recommendations of the Thames Genetic Service are to be applied to the Quebec population, it is expected that about 220 high risk families (10% of the 2200 cases diagnosed) would be identified annually.

BREAST CANCER

Bilateral breast cancer and breast cancer at a young age are thought to reflect increased genetic susceptibility²⁴. The lifetime risk for breast cancer rises from one in 15 for the general population to one in 4 for sisters of bilateral cases²⁵. With a sister and mother affected with premenopausal breast cancer the risk approaches one in 2²⁶.

In the U.S.A., the Pennsylvania Cancer Registry has been used to identify women at high risk of familial breast cancer to encourage them to seek mammography²⁷. Permission to contact breast cancer patients diagnosed between June 1982 and June 1984 was requested from the physicians listed on the cancer registry forms. The patients who were contacted were then asked permission to approach their sisters and

daughters. Because of substantial refusal rates (29% for physicians and 30% for patients) less than one-half of the eligible relatives were contacted and counselled. At the time of evaluation 43 percent of high risk women had never had a mammogram. Within 21 months, 39% of counseled women had a mammogram vs. 30% for controls.

In Canada, there is currently no provision for using provincial cancer registries for undertaking preventive programs similar to those described above. It is possible that these could be based in a regional hospital or cancer treatment facility where patient permission could be directly obtained.

OVARIAN CANCER

Several pedigrees have been reported in which ovarian cancer appears to be the effect of a single dominant gene. In Britain, the lifetime risk of ovarian cancer to a woman who has two or more affected close relatives is about 40% (B Ponder, personal communication) and a dominant gene is estimated to account for about 1% of all ovarian cancer (4% of cases under age 50). Because few families with several living affected members are available for study, it has been recommended that ovarian cancer registries be set up for research purposes. Registries have been established at the New York State Department of Health in Roswell Park Memorial Institute, (MS Piver, director) and at the Università Cattolica Del Sacro Cuore, Rome (S Greggi, director). The aims are to identify ovarian cancer families for genetic epidemiologic studies, to identify high risk subsets to create a bank of biological specimens for future investigations.

LI-FRAUMENI SYNDROME

Li-Fraumeni syndrome is the familial association of childhood sarcomas of the bone and soft tissues, adrenocortical carcinoma and premenopausal breast cancer ²⁸. Other malignancies which appear in excess include brain tumors and leukemia. From five to ten percent of children with childhood sarcoma or adrenocortical carcinoma probably carry the Li-Fraumeni mutation ^{29, 30, 31} which has recently been assigned to be the p53 tumor suppressor gene on chromosome 17 ³² and an international effort is underway to attempt to identify further families for study. Through identifying index cases of childhood sarcoma and osteosarcoma in the Manchester Children's Tumor Registry, Birch et al. ³³ and Hartley et al. ³⁴ were able to identify several

Li-Fraumeni families. Unfortunately, at this time there is little to offer in the way of prevention for the most common tumors seen, although screening for breast cancer from an early age can be recommended.

CONCLUSION

The expected benefit of a screening program for hereditary cancer depends upon 1) the frequency of the disease and the proportion of cases which are classified as familial; 2) the ability to identify and approach relatives at risk; 3) the availability of an effective screening procedure that is both accurate and acceptable to the target population and; 4) a means of surgical or therapeutic intervention that interrupts the natural history of the disease. There is currently much interest in Canada in using family history to target individuals at unusually high risk of cancer, especially of the colon and breast. Risk calculations will improve with the discovery of specific genetic markers; predictive testing is already possible for a few large colon and breast cancer families^{35, 36}. Identification of relatives at risk is most likely to be successful through a hospital-based registry because confidentiality would generally pose less problems in this setting. The information stays within the confines of the clinical setting and the physician is responsible directly to the patient for treatment, screening and follow-up and through the patient, he can have access to the consent of family members. If population-based (provincial) registries are to increase their mandate to include prevention through screening, great care will have to be taken not to jeopardize existing relationships with the reporting hospitals and physicians, which are largely voluntary and are based on the assurance of patient confidentiality. Wide governmental information campaigns and consequent enabling legislation would be required in most provinces if cancer registries were to assume this expanded role.

REFERENCES

- 1 Maclellan R, Winkler A (Eds) (1978) *Cancer Registration and its Techniques*. International Agency for Research on Cancer, Lyon.
- 2 Phillips PH, Linet MS, Harris EL (1991) Assessment of family history information in case-control cancer studies. *Am J Epidemiol* 133: 757-765.
- 3 Draper GJ, Birch JM, Rithell JM, Kinnier-Wilson LM, Leck I, Marsden HB, Morris-Jones PH et al. (1982) *Childhood cancer in Britain: incidence, mortality*

and survival. HMSO, London.

- 4 Birch JB, Marsden HB, Swindell R (1980) Incidence of malignant disease in childhood: A 24-year review of the Manchester Children's Tumour Registry data. *Br J Cancer* 42: 215-223.
- 5 Narod SA, Stiller C, Lenoir GM (1991) An estimate of the heritable fraction of childhood cancer. *Br J Cancer*, 63:993-999.
- 6 *Supra*, note 1.
- 7 Beaupré M (ed) (1990) Rapport annuel des nouveaux cas de cancer déclarés au fichier des tumeurs du Québec. Année 1987 Gouvernement du Québec.
- 8 Ghadirian P, Simard A (1987) La précision des données du fichier des tumeurs du Québec. Bilan 1971-1980. *Union Med Can* 116: 223-226.
- 9 Clarke EA, Kreiger N, Marrett LD, Soskolne CL (1983) Cancer mortality, incidence and treatment in Ontario. In: *Cancer in Ontario 1983*, The Ontario Cancer Treatment and Research Foundation, Toronto.
- 10 Harnden D, Morlen JH, Featherstone T (1984) Dominant susceptibility to cancer in man. *Adv Cancer Res* 41: 185-255.
- 11 Berk T, Cohen Z, Mcleod S, Cullen JB (1987) Surveillance in relatives of patients with adenomatous polyposis. *Seminars Surg Oncol* 3: 105-108.
- 12 Lynch HT, Lanspa SJ, Boman BM et al (1988) Hereditary non-polyposis colorectal cancer - Lynch syndromes 1 and 2. *Gastroenterol Clin North Amer* 17: 679-712.
- 13 Dunlop MG, Wyllie AH, Steel CM, Piris J, Evans HJ (1991) Linked DNA markers for presymptomatic diagnosis of familial adenomatous polyposis. *Lancet* 337: 313-316.
- 14 Berk T, Cohen Z, Cullen JB (1981) Familial polyposis and the role of the preventive registry. *Can Med Assoc J* 124: 1427-1485.
- 15 Cohen Z, Berk T (1983) Treatment and follow-up of affected family members with familial polyposis. In: *Prevention of Hereditary Large Bowel Cancer*, Alan R Liss, Inc. New York.
- 16 Ponder BAJ, Ponder MA, Coffey R, et al (1988) Risk estimation and screening in families of patients with medullary thyroid carcinoma. *Lancet* 1: 397-401.

- 17 Calmettes C (1984) Creation of a group for the study of calcitonin tumours. *Bull Cancer* 71: 266-273.
- 18 Sobol H, Narod SA, Nakamura Y, et al (1989) Screening for multiple endocrine neoplasia type 2a by DNA polymorphism analysis. *New Engl J Med* 321: 996-1001.
- 19 Mathew CGP, Easton DF, Nakamura Y, Ponder BAJ (1991) Presymptomatic screening for multiple endocrine neoplasia type 2A with linked DNA markers. *Lancet* 337: 7-11.
- 20 Vasen HFA, Berkel H, Delprat CC (1987) Multiple endocrine neoplasia syndrome type 2: The value of screening and central registration. *Am J Medicine* 83: 847-852.
- 21 Raue F, Winter J, Spath-Roger M (1989) Registry of medullary thyroid carcinoma in Germany: The German MTC Study Group. *Henry Ford Hosp Med J* 37: 206.
- 22 Houlston RS, Murday V, Harocopos C, Williams CB, Slack J (1990) Screening and genetic counselling for relatives of patients with colorectal cancer in a family cancer clinic. *Br Med J* 301: 366-368.
- 23 *Supra*, ref. 7.
- 24 Anderson DE (1974) A genetic study of breast cancer. Identification of a high-risk group. *Cancer* 34: 1090-1097.
- 25 Anderson DE, Badzioch M (1985) Risk of familial breast cancer. *Cancer* 56:383-387.
- 26 Schwartz AG, King M-C, Selle SH, Satariano VA (1985) Risk of breast cancer to relatives of young breast cancer patients. *J Natl Cancer Inst* 75: 665-668.
- 27 Houts PS, Wojtkowiak SL, Simmonds MA, Weinberg GB, Heitjan DF (1991) Using a state cancer registry to increase screening behaviours of sisters and daughters of breast cancer patients. *Am J Public Health* 81: 387-388.
- 28 Li FP, Fraumeni JF (1969) Rhabdomyosarcoma in children. Epidemiologic study and identification of a familial cancer syndrome. *J Natl Cancer Inst* 43: 1365-1373.
- 29 Birch JM, Hartley AL, Marsden HB, Harris M, Swindell R (1984) Excess risk of breast cancer in the mothers of children with soft tissue sarcomas. *Br J Cancer* 49: 325-331.

- 30 Hartley AL, Birch JM, Marsden HB, Harris M (1986) Breast cancer risk in mothers of children with osteosarcoma and chondrosarcoma. *Br J Cancer* 54: 819-823.
- 31 Hartley AL, Birch JM, Marsden HB, Reid H, Harris M, Blair V (1987) Adrenal cortical tumours: epidemiological and familial aspects. *Arch Dis Child* 62: 683-689.
- 32 Malkin D, Li FP, Strong LC, Fraumeni JF, Nelson CE, Kim DH, Kassel J et al (1990) Germ line p53 mutations in a familial syndrome of breast cancer, sarcomas and other neoplasms. *Science* 250: 1233-1238.
- 33 *Supra*, ref. 29.
- 34 *Supra*, ref. 30.
- 35 Leppert M, Burt R, Hughes JP, Samowitz W, Nakamura Y, Woodward S et al (1990) Genetic analysis of an inherited predisposition to colon cancer in a family with a variable number of adenomatous polyps. *N Engl J Med* 322: 904-908.
- 36 Hall JM, Lee MK, Newman B, Morrow JE, Anderson LA, Huey B, King M-C (1990) Linkage of early-onset familial breast cancer to chromosome 17q21.. *Science* 250: 1684-1689.



PROBLÉMATIQUE NORMATIVE DES REGISTRES ET FICHIERS GÉNÉTIQUES

Bartha Maria Knoppers

INTRODUCTION

Les normes qui gouvernent la création de registres jugés nécessaires à l'action de médecine génétique préventive doivent être examinées à la lumière de la problématique sociale spécifique que crée précisément la génétique humaine. À cet égard, une analyse factuelle et sommaire de cas actuellement en cours d'évaluation dans divers pays permettra de situer les différents types de pouvoir impliqués dans l'utilisation de l'information génétique, qu'il s'agisse des pouvoirs médical, économique, légal, social et éthique. Toile de fond aux analyses qui suivent, ces exemples démontrent la transformation engendrée par les nouvelles technologies et connaissances génétiques à une médecine classiquement "préventive" devenant rapidement "prédictive".

Pouvoir médical

En France, une recommandation de la Commission nationale de l'informatique et des libertés (CNIL) datant de 1988 ¹ et relative à l'informatisation d'un centre démographique de marqueurs génétiques rares est ré-apparue soudainement dans le discours public en avril 1991². Il s'agissait en fait de la deuxième recommandation de la CNIL rendue sur ce thème. Dans la première, datant de 1987 ³, la CNIL avait rendu un avis défavorable quant à la possibilité pour l'Institut national d'études démographiques (INED) de contacter des individus (et des membres de leurs familles) souffrants présumément de plusieurs maladies héréditaires au nombre desquelles certaines non-traitables. Initialement le projet de recherche devait concerner: la maladie de Gaucher, le glaucome hérédofamilial, certaines lipidoses, les allèles rares du groupe erythrocytaire Gerbich et la maladie de Fabry ⁴. Pourquoi tout d'un coup ce regain d'intérêt pour cette recommandation? La médecine génétique a-t-elle changé depuis 1987? Les conditions de protection des individus ont-elles été modifiées par la création d'un fichier de généalogie historique à l'INED? Ou encore y a-t-il une volonté dissimulée derrière l'intention première du projet (chercher un

lien entre le glaucome et la psychose maniaco-dépressive) et sa déviation épidémiologique éventuelle? ⁵

La recommandation de la CNIL en 1988, favorable quant à elle, concernait une recherche sur la démographie et la généalogie historique du seul glaucome, maladie traitable à condition d'être dépistée avant l'apparition des symptômes. Cette recommandation était favorable sous réserve cependant de ne pas contacter directement les descendants identifiés par "inférence généalogique". Il fallait donc se restreindre à informer les instances médicales régionales de la possibilité d'une prévalence accrue de cette maladie et à sensibiliser les praticiens aux symptômes, sans pourtant contacter individuellement les médecins traitants ⁶.

Le raisonnement simpliste derrière la réaction récente des média offusqués de la décision, était que la technique d'inférence généalogique est plus forte et plus "scientifique" que le droit à la vie privée. Comment est-il possible de laisser des gens "à risque" dans "l'obscurité" et l'absence de traitement? Aucun questionnement de leur part, par contre, sur la qualité, la fiabilité et la justesse des résultats présentés ⁷.

Or, l'analyse généalogique de reconstitution pourrait être en soi très utile pour les patients éventuels si, et seulement si, une homogénéité génétique pouvait être supposée. Le succès de cette recherche dépend maintenant d'une participation consciente et choisie des patients (éventuels) dans ces régions de France. En aucun cas, un fichier généalogique sectoriel ne peut remplacer l'information et la collaboration des responsables de la santé et des patients dans la prévention d'une maladie comme le glaucome. La CNIL a donc eu raison de poser des bornes à l'organisation sanitaire de prévention génétique en demandant une action dans le présent (sensibilisation régionale) plutôt que des suppositions du passé (généalogies reconstituées).

Dans ce type de situation, les dangers réels semblent résider d'une part dans l'atteinte à la vie privée par un contact direct sans sollicitation de la part du patient éventuel, d'autre part dans "l'imaginaire médiatisé" de la vision de ces pauvres "patients supposés" perdus à la cécité sans le recours à la médecine curative ⁸.

Il convient donc de s'entourer de toutes les protections nécessaires d'autant que cette évaluation médicale de l'information génétique s'avère d'un impact économique non négligeable.

Pouvoir économique

Un deuxième cas récent mérite une analyse quant à l'utilisation ou la non-utilisation de fichiers génétiques par le pouvoir économique discrétionnaire des compagnies d'assurances sur la vie. En effet, l'assurance personnelle est un contrat individuel qui n'est pas couvert par un programme social.

Dans une cause entendue devant la Cour supérieure de Chicoutimi en 1990⁹, le tribunal a donné raison à l'assureur d'annuler la police d'assurance-vie suite au décès accidentel d'un client "porteur du gène" de la dystrophie myotonique de Steinert. Le client, sans signes fonctionnels, a été considéré comme "atteint" de la maladie sur la foi d'un test de dépistage électromyographique. L'agent d'assurance qui avait été pendant 21 ans un infirmier-auxiliaire n'a constaté aucune des caractéristiques physiques ou intellectuelles symptomatiques de cette maladie lors de la signature du contrat. La femme de l'assuré le trouvait "super-normal" à tous les points de vue. En réponse au questionnaire médical sur la présence "d'anomalies" physiques ou mentales, l'assuré avait répondu négativement en dépit du fait qu'il venait d'une famille atteinte de cette maladie héréditaire mais avait autorisé l'assureur à consulter son dossier médical.

L'interprétation dans l'imaginaire populaire des termes "anomalies, handicaps, etc..." est possiblement différente de leur interprétation juridique ou commerciale. Or, le danger réside justement dans cet écart de perceptions et de définitions, entre l'individu et les tribunaux, les assureurs ou les employeurs.

Dans le cas présent, le tribunal s'est fié aux fins d'exclusion d'assurance sur la documentation traitant de la dystrophie myotonique de Steinert produite par la clinique de dystrophie myotonique de Chicoutimi-Jonquière, donc d'un "fichier génétique" et de l'expérience clinique qui en découle. Ainsi, à partir de l'unique interprétation de critères diagnostiques, toute personne porteuse d'un gène serait considérée comme atteinte d'une maladie!

Le danger dans l'imaginaire juridique est d'accepter un témoignage par documentation comme faisant preuve de son contenu. Des experts d'un fichier de génétique moléculaire sur la myotonie de Steinert auraient pu soumettre au tribunal les dernières données scientifiques (prévalence, expressivité, pénétrance, etc...) et épidémiologiques auxquelles le "client" avait droit selon la règle de la meilleure preuve.

Compte tenu de l'importance économique que présente pour

certain la possibilité d'obtenir de l'information génétique sur un individu, il est fort probable que le contentieux "génétique" risque de se développer et faire du pouvoir légal la norme de référence.

Pouvoir légal

En décembre 1990, le projet de loi 120 sur la réforme du système de la santé a été déposé à l'Assemblée nationale ¹⁰. Contrairement au droit positif actuel, ce projet permettrait, à moins d'un refus du défunt, de recevoir communication des renseignements relatifs à la cause de son décès ¹¹. Cette même disposition prévoit de surcroît que les personnes "liées par le sang" à une personne décédée (incluant de ce fait les personnes adoptées par des tiers et les "illégitimes") auront droit de recevoir communication des renseignements contenu du dossier, "dans la mesure où cette communication est nécessaire pour vérifier l'existence d'une maladie génétique ou d'une maladie à caractère familial" ¹².

Cette dernière disposition soulève certaines interrogations. La principale découle de l'utilisation des mots "nécessaire pour vérifier l'existence d'une maladie génétique...". Est-ce donc dire qu'un parent désirant se prévaloir de ce droit d'accès devra démontrer au préalable qu'il est lui-même présumément atteint d'une telle maladie? S'il ignore ce fait, qu'arrivera-t-il lorsque la présence d'une maladie génétique "latente" chez le défunt ne sera diagnostiquée qu'à la suite du décès (et/ou même après) s'il a laissé de l'ADN dans quelque banque nationale/internationale ou dans quelque projet de recherche local/collaboratif international en épidémiologie génétique?

La question se pose de savoir si un registre ou fichier génétique (déclaré ou non) pourra être considéré comme un équivalent du dossier médical. Quelle que soit la réponse, le problème réside dans l'adoption d'un projet de loi qui permet une telle ingérence sans en spécifier les critères qu'il s'agisse de la vérification objective des maladies, de la définition de l'expression de "maladies familiales ou génétiques", ou de sa conciliation nécessaire avec la Charte ¹³.

Même si les fins semblent justifiées du point de vue de la médecine familiale, le danger dans l'imaginaire populaire sera que toute personne férue de généalogie pourra espérer(?) connaître par ces moyens légaux interposés tous les "diagnostics" de ses apparentés et de ceux de sa belle-famille, y compris les diagnostics psychiatriques. Dans l'imaginaire juridique, le danger sera que le droit n'ait plus de balises efficaces, et ce, sous couvert d'un pseudo-droit de connaître les

conditions génétiques des géniteurs.

L'utilisation de fichiers diagnostiques pour obtenir ces informations est déjà complexe. Où sont ces informations?¹⁴ Dans les dossiers médicaux hospitaliers qui sont détruits aux 10-15 ans? Dans les codes informatiques de l'assurance-hospitalisation? A la Régie de l'assurance-maladie? Quelles sont les qualités scientifiques et la véracité documentée de ces diagnostics? De vieux registres tranquilles de facturation médicale peuvent-ils devenir tout-à-coup des registres génétiques?

Mais, même avant l'adoption de ce projet de loi 120, il y avait déjà ailleurs des exemples de l'exercice du pouvoir social sur la génétique humaine dans les registres tenus par des groupes ethniques ou religieux.

Pouvoir social

Quand une maladie est identifiée à un groupe ethnique ou religieux, le pouvoir de cette information sur des choix individuels est d'un autre ordre. La tenue des registres par certains groupes orthodoxes juifs pour la maladie de Tay-Sachs ¹⁵ ou par l'église orthodoxe grecque à Chypre pour la thalassémie ¹⁶ sert souvent d'exemple. On ne connaît malheureusement pas encore suffisamment l'impact de cette information génétique chez les jeunes lors de tests pré-nuptiaux suite aux consultations de tels registres ¹⁷.

Plus près de nous, le diagnostic de porteur de mucoviscidose (fibrose kystique du pancréas) est actuellement soumis à la demande individuelle, ou encore, limité à un projet de recherche dans les écoles secondaires de Montréal ¹⁸. L'hétérogénéité des mutations et l'incapacité de déceler tous les porteurs à 100% par le dépistage moléculaire justifient cependant le maintien d'un fichier génétique nominatif contenant les résultats de dépistage et possiblement, obligent au "suivi à long-terme" pour les "négatifs".

L'imaginaire social qui en découle laisse penser qu'on ne peut plus participer à des projets de recherche sans être aussitôt répertorié et caractérisé pour la vie (...du moins celle du fichier), surtout si les formulaires de choix et de consentement demeurent aussi largement ouverts, vagues et généraux qu'ils le sont actuellement. Une prise de conscience professionnelle pour les médecins et les biologistes moléculaires est nécessaire face à l'impact social des tests d'ADN. Il leur faut réaliser que le prélèvement d'ADN est un acte médical ¹⁹, inclus dans le contrat social de santé.

Il y a ainsi nécessité de créer des paramètres éthiques qui correspondent à une vraie protection des individus, qu'ils soient "clients" ou "citoyens".

Pouvoir éthique

Depuis près d'une décennie (1982), le Conseil de l'Europe a déjà entrepris des démarches et a adopté une résolution concernant l'ingénierie génétique ²⁰. Cette résolution basée sur une réflexion historique et éthique a servi de base au concept d'un "droit à un patrimoine inaltéré" ²¹. Cependant, un tel droit à un génome inaltéré repose sur l'éventuelle tenue de listes d'exceptions pour des maladies acceptées comme donnant accès pour traitement ²². La référence à de tels fichiers de conditions acceptables pour obtenir une thérapie génique sape à la base la responsabilité des individus de prendre leurs propres décisions.

Cependant, lors des discussions éthiques sur la cartographie et le séquençage du génome humain, ce principe d'un "droit à un patrimoine génétique inaltéré" a été repris par d'autres instances internationales (Rome ²³, Valence ²⁴, Tokyo-Inuyama ²⁵) comme rempart contre l'eugénisme. Le problème des fichiers nécessaires à la réalisation et à la gestion de ce "droit" demeure entier et n'a pas fait l'objet de discussions dans ces mêmes déclarations de principe. Indéniablement, cette notion des "droits génétiques" dans le domaine de la reproduction et des obligations inter-génération est un champ de mines éthique et juridique dangereux ²⁶.

Dans la réalité, il y a donc les dangers de constitution de listes, fichiers et registres génétiques pour des fins de traitement ou de reproduction. Dans les imaginaires populaires et scientifiques, il y a aussi des dangers devant de telles déclarations globales et non explicitées dans la mesure où ce type de déclaration catégorique rassure et donne l'impression, par leur simplicité d'expression, que l'éthique a gagné sur le Destin, sur la politique, sur le pouvoir médical et sur le Mal.

La conséquence d'une telle approche est un détournement de la finalité des registres et fichiers génétiques constitués pour la surveillance épidémiologique ou pour le contrôle de qualité de programmes préventifs et non pour l'étude ou l'usage d'un "droit génétique".

CONCLUSION

Nous avons décrit, à l'aide de différents exemples, l'utilisation actuelle et possible de registres et fichiers génétiques par différents types de pouvoirs. Nous en avons constaté les dangers soit réels, soit imaginaires. Nous avons examiné dans la première partie du colloque la problématique scientifique de tels registres et fichiers génétiques. Dans cette deuxième partie, des collègues du domaine des sciences humaines en examineront la problématique et la normativité sociale, juridique et éthique.

RÉFÉRENCES, NOTES ET COMMENTAIRES

- 1 Commission nationale de l'informatique et des libertés, Délibération n° 88-63 du 7 juin 1988 portant avis sur le projet de décision du directeur de l'Institut national d'études démographiques (INED) relative à l'informatisation d'un centre démographique de marqueurs génétiques rares.
- 2 Dorozynski, A (1991) Privacy rules blindside French glaucoma effort. News & Comment. Science 252: 369-70
- 3 Commission nationale de l'informatique et des libertés, Délibération n° 87-89 du 15 septembre 1987 portant avis sur le projet de décision du directeur de l'Institut national d'Études démographiques (INED) relative à l'informatisation d'un centre démographique de marqueurs génétiques rares.
- 4 Commission nationale de l'informatique et des libertés, 2 juin 1988, Note relative au réexamen de la demande d'avis présentée par l'Ined relative à la création d'un centre démographique des marqueurs génétiques rares.
- 5 Kouchner A (1991) Recherches: Le mauvais oeil en héritage. L'Express, 23 avril 1991:90-92.

"C'est en empruntant des chemins de traverse que les enquêteurs ont débusqué le glaucome héréditaire. L'aventure a commencé, en fait, par les travaux de ...sur la maniaco-dépression (nous soulignons). [...] Au fil des ans, des liens d'amitié se sont tissés entre (ce) médecin et sa patiente. Et c'est grâce à elle que des recherches sur l'hérédité ont pu être menées. [...] Rien n'a échappé à la vigilance du psychiatre, pas même -surtout- la fréquence élevée de cécité qui frappe les membres du « clan ». [...] A partir de cette parentèle, (...), lui, a remonté le temps et engrangé, grâce à son ordinateur, les informations concernant toutes les ramifications familiales qu'il découvrait. Il existe en France des archives tout à fait exceptionnelles. [...] C'est en faisant le chemin inverse, à partir de (ce fameux ancêtre de la famille), qu'on a pu retrouver tous ses descendants vivants. [...] Au moins pense-t-on, les 32

000 héritiers du laboureur connaissent-ils, eux, les risque qu'ils courent. Pas du tout! Seul l'ordinateur de l'Ined détient leur identité, et la Commission nationale de l'informatique et des libertés (Cnil) refuse de les prévenir personnellement. [...] En attendant, chacun s'en remet à sainte Godeline."

- 6 *Supra*, note 1, à la page 2.

"Considérant que par délibération du 15 septembre 1987, la Commission a émis un avis défavorable à ce projet au motif que les modalités de collecte des informations auprès des familles concernées reposaient sur des démarches systématiques susceptibles de porter atteinte à l'intimité et à la vie privée des familles:..." et à la p. 3: "[...] la correspondance adressée par le médecin de l'INED aux médecins situés dans les régions concernées par la recherche, ne comportera pas les données d'identité des patients, mais uniquement des caractéristiques générales sur le marqueur génétique".

- 7 Serre JL (1992) Biologie et médias: les dangers du *scoop*. La Recherche 23: 239.

- 8 *Supra*, note 2, à la page 370:

"Identification of the gene could lead to a pre- or postnatal diagnostic test for the disease and, perhaps, to the development of drugs to counteract its effects. But all this will be of little use unless a change in the privacy law can be effected. Only then will the 30,000 families (*sic*) of potential victims be safe from blind justice." Voir toutefois, Serre, *ibid.*

- 9 *Audet c. L'Industrielle-Alliance* [1990] R.R.A. 500 (C.S.).

- 10 Projet de loi 120, Loi sur les services de santé et les services sociaux et modifiant diverses dispositions législatives, 1ère session, 34e Législature, Québec 1990.

- 11 *Ibid*, art 23 (2) :

" Le conjoint, les ascendants ou les descendants directs d'un usager décédé ont le droit de recevoir communication des renseignements relatifs à la cause de son décès, à moins que l'usager décédé n'ait consigné par écrit à son dossier son refus d'accorder ce droit d'accès".

- 12 *Ibid*, art 23(3);

" Malgré le deuxième alinéa, les personnes liées par le sang à un usager décédé ont le droit de recevoir communication des renseignements contenus dans son dossier dans la mesure où cette communication est nécessaire pour vérifier l'existence d'une maladie génétique ou d'une maladie à caractère familial" .

- 13 *Charte Canadienne des droits et libertés*, partie I de la Loi constitutionnelle de 1982 [annexe B de la Loi de 1982 sur le Canada (1982, R.U., ch. 11)]
- 14 Guay H et Knoppers BM (1990) Information génétique: qualification et communication en droit québécois. *Revue Générale de Droit* 21:545-606.
- 15 Clark JTR, Gravel RA, Mahuran DJ (1990) Carrier screening for Tay-Sachs disease: Prospects for direct mutation analysis. In: Knoppers BM and C. Laberge, *Genetic Screening: From Newborns to DNA Typing*, Excerpta Medica 901, Elsevier Science Publishing Company, Amsterdam. p 179-196.
- 16 Royal College of Physicians (1989) *Prenatal Diagnosis and Genetic Screening: Community and Service Implications*, Royal College of Physicians of London, London, at pp. 6,18,32.
- 17 Kaplan F, Clow C, Scriver CR (1991) Cystic fibrosis carrier screening by DNA analysis: A pilot study of attitudes among participants. Letter to the editor. *Am J Hum Genet* 49:240-242.
- 18 *Ibid.*
- 19 Knoppers BM, Laberge C (1989) DNA sampling and informed consent. *Can Med Ass J* 140:1023-28. Aussi, le complément en ce qui concerne les tiers: (1991) DNA sampling and informed consent. (Revisited) Letter to the editor. *Can Med Ass J* 144:128-29. Cette approche a été confortée par le Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé (24 juin 1991) Avis sur l'application des tests génétiques aux études individuelles, études familiales, et études de population (Problèmes des 'banques' de l'ADN, des 'banques' de cellules et de l'informatisation des données).
- 20 Assemblée parlementaire du Conseil de l'Europe, Recommandation 934 relative à l'ingénierie génétique, Strasbourg, 1982, art. 4(i); cette déclaration a été reprise dans: Assemblée parlementaire du Conseil de l'Europe, Recommandation 1046 relative à l'utilisation d'embryons et fœtus humains à des fins diagnostiques, thérapeutiques, scientifiques, industrielles et commerciales. Strasbourg, 1986, art. 1.
- 21 Dausset J (1989) Éditorial: Les droits de l'Homme face à la science. *Cahiers du M.U.R.S.* 3:3, à l'article X propose un ajout à la Déclaration universelle des droits de l'homme:
"Les connaissances scientifiques ne doivent être utilisées que pour servir la dignité, l'intégrité et le devenir de l'Homme. Nul ne peut en entraver l'acquisition."
Le M.U.R.S propose aussi que l'Organisation des Nations Unies adopte les principes suivants:
- toute source d'énergie ne doit être utilisée qu'au bénéfice de

l'Homme sans atteinte à la biosphère.

- le patrimoine génétique de l'homme, dans l'état actuel de nos connaissances, ne doit pas être modifié de façon héréditaire.*
- le corps humain dans tous ses éléments, cellules, tissus et organes n'a pas de prix et ne peut donc être source de profit.

* Ce qui n'exclut pas le traitement des maladies génétiques par modification du patrimoine génétique des cellules non reproductrices d'un malade.

22 Recommandation 934, 1982, *supra*, note 22, art.7(c).

23 International Conference on Bioethics, "The Human Genome Sequencing: Ethical Issues" Rome, 10-15 avril 1988, Éditions Clas, Brescia, Italie, 1989, 286-292.

24 Valencia Declaration on the Human Genome Project, Workshop on International Cooperation for the Human Genome Project, 24-26 octobre 1988. (Communication personnelle).

25 The CIOMS Inuyama Statement (1990) Human Genome News 2:7; Voir aussi: The Declaration of Inuyama (1991) In: Genetics, Ethics and Human Values: Human Genome Mapping, Genetic Screening and Gene Therapy. Z. Bankowski and AM Capron, Eds. C.I.O.M.S., Geneva, aux pp. 1-3.

26 Knoppers BM (1991) Dignité humaine et patrimoine génétique: étude. Comm. Réform. Droit Canada, Ottawa.

REGISTRES GÉNÉALOGIQUES ET FICHIERS SECTORIELS: LÉGALITÉ, OBLIGATIONS ET CONTRAINTES

Jean Goulet

INTRODUCTION

Les registres généalogiques constituent par leur essence même des banques de données nominatives et sont donc régis soit par la *Loi d'accès aux documents publics et la protection des renseignements personnels*¹ si leur exploitant est un organisme public au sens où l'entend cette loi, soit par le droit commun, fondamentalement le droit civil², dans tous les autres cas.

Certes, l'élaboration du bouclier de protection légale de l'intimité des personnes fichées mériterait une longue analyse. Nous tenterons cependant d'exposer la synthèse la plus simple possible des problèmes que pose la constitution des banques de données généalogiques.

Il est important dans le cadre de référence analysé ici, de présenter une synthèse des problèmes juridiques reliés à la légalité de ces registres et fichiers généalogiques, aux obligations que doivent assumer leurs exploitants et, enfin, aux normes supplémentaires de protection que requièrent certains fichiers, plus dangereux pour les libertés privées et publiques en raison de leur contenu sectoriel.

LA LÉGALITÉ DES BANQUES DE DONNÉES GÉNÉALOGIQUES

Le nombre des registres proprement généalogiques, ou susceptibles de créer des généalogies, est assez restreint au Québec. Il n'atteindrait guère que la dizaine, si on excepte évidemment les petits fichiers personnels des généalogistes amateurs. Il ne faut pas confondre en effet les registres généalogiques avec les fichiers de population, tel par exemple le fichier de la Régie de l'Assurance-maladie du Québec, qui augmentent dans une proportion non négligeable le potentiel d'intrusions dans la vie privée des gens.

Fondamentalement, le registre généalogique est celui qui, structuré à partir de champs de traitement formés de noms de personnes, vivantes ou décédées, est assorti d'une méthode, le plus souvent informatisée, capable d'établir des parentèles complètes, en

lignes descendantes ou collatérales, à partir du nom d'une personne donnée. Le fichier BALSAC³ illustre bien le type d'instrument informationnel auquel on réfère ici.

Quand ce registre contient des données médicales accolées aux identifiants des personnes fichées, celui-ci risque de devenir au surplus un fichier épidémiologique, c'est-à-dire, suivant la définition suggérée par le Conseil d'État français, un "traitement automatisé d'informations nominatives dont la finalité est la recherche médicale et la prévention des maladies, comportant l'exploitation de données administratives, médicales et médico-sociales émanant de sources extérieures à l'organisme ou au service qui effectue le traitement"⁴. Il faut noter que rien dans la loi du Québec ne fait obstacle au principe de la création de tels fichiers, qu'ils soient simplement généalogiques ou, au surplus, épidémiologiques dans le sens où nous venons de le voir.

Plusieurs organismes se sont même prononcés en faveur de ces fichiers épidémiologiques. Ce fut le cas en 1970 pour l'Organisation mondiale de la santé⁵ et en 1978 pour le "Working Party" de la Clinical Genetics Society⁶. Le Conseil d'État français a tenu à son tour dix ans plus tard le même langage, préconisant l'adoption de dispositions légales en ce sens⁷. La Commission nationale informatique et libertés (CNIL) a reconnu leur contribution efficace dans "le progrès de la science médicale et ... l'amélioration de la santé des malades", lorsqu'elle s'est penchée sur cette question dans sa délibération n° 85-07 du 19 février 1985. Elle y est revenue ensuite dans le même sens au cours des années à propos de registres concernant certains cancers (Délib., n° 87-39), des cas de mésothéliomes (Délib., n° 87-71), de la dystrophie musculaire de Duchenne (Délib., n° 87-70), du SIDA (Délib., n° 87-108) ou même des marqueurs génétiques (Délib., n° 87-89 et 88-63).

On a donc préféré la modération et la confiance dans les normes légales ou éthiques, dont nous allons tenter maintenant une brève revue, en commençant par les obligations légales pertinentes aux chercheurs et aux exploitants de registres capables de création de reconstructions généalogiques.

LES OBLIGATIONS DES CHERCHEURS ET EXPLOITANTS

La constitution et l'exploitation de registres généalogiques soulèvent des problèmes juridiques aux deux points extrêmes de leur régie, soit celles de la saisie et de la divulgation des données.

Tant et aussi longtemps que resteront en vigueur les dispositions actuelles de l'article 50 du Code civil du Bas-Canada, la constitution des

registres généalogiques ne va pas rencontrer de difficultés majeures puisque les dépositaires des actes de l'état civil sont tenus de délivrer des extraits de ces actes à quiconque en fait la demande.

La situation paraît toutefois se compliquer au moment de l'établissement des parentèles. Bien que cet ensemble informationnel soit construit à partir d'éléments provenant d'actes créant officiellement la notoriété publique des données qui en constituent la substance, il n'en demeure pas moins que l'auteur des généalogies apporte par les relations qu'il établit entre les personnes, une valeur ajoutée qui transforme les pièces détachées rassemblées au départ, en un tout nouveau, jouissant de caractéristiques propres et s'attirant sans doute un traitement juridique particulier.

La constitution d'une généalogie soulève en effet des questions juridiques, pertinentes tant aux personnes vivantes qu'à celles qui sont décédées.

Se pourrait-il en effet que le fait de relier une personne à une parentèle émanant d'une recherche constituée, porte une atteinte injustifiable à la vie privée de cette personne, et tombe de la sorte sous le coup des dispositions de l'article 5 de la *Charte [québécoise] des droits et libertés de la personne*⁸, ou, plus simplement encore, sous le régime de la responsabilité civile découlant des dispositions de l'article 1053 du Code civil du Bas-Canada?

Il n'est pas certain que tout le monde considère acceptable qu'un pur étranger puisse s'immiscer dans l'historique de ses origines, l'intégrer dans une structure et en faire le sujet involontaire d'un ensemble informationnel qu'il n'a pas demandé. De plus, la situation pourrait devenir embarrassante dans le cas où les paternités officielles et biologiques ne concorderaient pas et où des divulgations imprudentes pourraient donner lieu à des poursuites devant les tribunaux.

La vie juridique des personnes décédées perdure d'ailleurs souvent au delà de ce que l'on imagine à ce sujet. Une décision récente de la Cour d'appel du Québec, celle rendue dans l'affaire de *La Métropolitaine, Cie d'Assurance-vie c. Frenette*⁹ vient nous rappeler à cet effet que les tribunaux ne sont pas prêts à laisser ouvrir sans limites les dossiers médicaux des personnes décédées. Monsieur le juge Jean-Louis Baudouin se fait très clair en parlant de la vie privée des personnes décédées, qu'il souhaite voir protégée par les normes du droit. Déjà les auteurs et éditeurs se font plus prudents par rapport aux ouvrages historiques qu'ils publient. On notera ainsi que *L'histoire de la folie au Québec*, que vient de publier André Cellard chez Boréal,

n'identifie personne par son nom véritable, même quand le sujet de l'information a vécu au XVII^e ou au XVIII^e siècle. Les règles juridiques qui s'élaborent présentement autour des droits et obligations pertinents à l'historien devraient ici inspirer les exploitants de registres généalogiques. Les faits de notoriété publique sont accessibles à tout le monde mais leur divulgation est assortie de limitations reconnue par les tribunaux ou découlant de la loi elle-même.

Sur un plan général, il convient de rappeler que le concept juridique de la vie privé s'enrichit avec le temps d'un contenu de plus en plus précis, dont l'ensemble du vécu personnel et les informations concernant l'état de santé et la constitution physique des personnes ne peut être écartés. Trop parler dans ce domaine, risque de provoquer des aventures judiciaires désagréables.

Sur un plan plus précis, laissant de côté les dispositions de la *Loi d'accès aux documents publics et la protection des renseignements personnel* dont le domaine d'application se restreint aux documents des organismes publics, il faut rappeler les conséquences qui découlent du secret professionnel protégé par la *Charte des droits et libertés de la personne* (a.9). Ces révélations privilégiées appartiennent à la personne qui les fait et imposent le silence à leur récepteur. Nul médecin, psychologue ou autre professionnel reconnu sur ce plan par la loi, n'est autorisé à divulguer de l'information personnelle à leurs clients hors des fins thérapeutiques qu'ils poursuivent, sans l'autorisation de ceux-ci et ce, même pour fins de recherche. L'attitude de certains membres de la communauté scientifique peut laisser songeur. La santé n'appartient à personne et la vie privée des gens encore moins. Il nous semble que c'est avec désinvolture que Stephanie Shenker, Walter Spitzer et Gerry Hill se plaignent du peu d'empressement qu'ont mis certains hôpitaux à leur fournir des dossiers lorsqu'ils ont mené une étude sur les tumeurs au Québec. "Although permission at all hospitals was eventually granted", rapportent-ils, "some hesitancy on the part of the hospital administrations might have been due to poor experience with previous investigators and a preoccupation with serving patients' rather than researchers' need."¹⁰ La loi reconnaît des dérogations à cette règle à l'article 7 de la *Loi sur les services de santé et les services sociaux*, mais ces textes, qui n'ont jamais vraiment subi l'épreuve de l'interprétation judiciaire, devraient être interprétés restrictivement.

Le registre généalogique n'est donc pas illégal en lui-même et son exploitation est également légitime, mais à l'intérieur de normes où la règle du silence et de la discrétion est dominante. Dans tous les cas où

un registre généalogique se présente aussi comme un fichier épidémiologique, les concepts flous qui ont été évoqués ne suffisent d'ailleurs plus.

L'exploitant raisonnable ajoutera aux normes légales, des consignes de son cru. Il s'attaquera à la rédaction de protocoles spéciaux, dont nous tenterons maintenant de dresser un bref exposé, à partir de principes reconnus par des instances compétentes en matières combinées de génétique et de droit sur la protection de la vie privée.

LES PROTOCOLES DE CONFIDENTIALITÉ SPÉCIALISÉS

Les sources d'information précises ne sont pas légions dans le domaine des registres génétiques.

Deux organismes seulement peuvent nous guider ici dans cette matière. Le "Working Party" du Clinical Genetics Society de Grande-Bretagne qui a émis des recommandations sur ce sujet et la Commission française informatique et libertés (CNIL) qui s'est prononcée sur la constitution des registres épidémiologiques dans sa délibération-clé du 19 février 1985.

A partir donc de ces deux ensembles normatifs nous suggérons une liste de principes fondamentaux pour la constitution de fichiers sectoriels à caractère épidémiologique, non sans ignorer une troisième source d'inspiration, celle des Chartes des droits fondamentaux, dernier rempart et ultime défense contre les dérives de chercheurs et de thérapeutes trop zélés.

Dans l'esprit qui a présidé à la rédaction des déclarations de Nüremberg ou d'Helsinki par rapport au respect de la personne, les principes fondamentaux seraient les suivants:

Le principe de justification sociale

La création d'un fichier sectoriel épidémiologique ne doit être entreprise que par des personnes identifiables et responsables auprès de la communauté d'accueil du fichier concerné, pour des motifs scientifiques ou thérapeutiques jugés raisonnables et justifiables dans le cadre de la société libre et démocratique au sens où notre droit canadien l'entend ¹¹. L'ennemi principal qu'entend mettre en échec ce principe, est évidemment l'eugénisme, qu'il soit passif ou actif et, surtout, l'eugénisme social qu'est la discrimination produite par la perception de la différence ou de l'anomalie au plan de l'emploi, de l'assurabilité ou de l'accès aux soins.

Le principe décisionnel de finalité

Tout fichier sectoriel épidémiologique doit être créé dans un but précis et pour des fonctions d'applications spécifiquement exprimées. Les droits et obligations des personnes impliquées dans l'exploitation d'un fichier épidémiologique varient suivant le type de fichier dont ils constituent les agents de communication. Il est donc important de déterminer le plus clairement possible si le fichier que l'on entend créer, est un fichier de surveillance ou de dépistage, s'il est général ou conçu en fonction d'une maladie spécifique, s'il est préventif ou thérapeutique en impliquant un suivi plus ou moins constant des personnes fichées.

Le principe de rattachement communautaire

La littérature portant sur le sujet des fichiers épidémiologiques paraît hésiter sur la recommandation que de tels fichiers soient locaux ou nationaux. Cependant, tous les auteurs semblent reconnaître en filigrane que le fichier doit se trouver là où il est véritablement significatif, soit le plus près possible de la population la plus touchée par l'objet du fichier. De là, d'ailleurs le prochain principe, qui est:

Le principe de publicité

Le principe de publicité est celui par lequel l'exploitant actuel ou potentiel d'un fichier épidémiologique doit publiciser l'intérêt général des projets de recherche proposés, ainsi que leurs retombées sur les traitements futurs, thérapeutiques ou préventifs.

La transparence entraîne la crédibilité et l'acceptation du registre dans une population qui trouve son intérêt à supporter cette institution.

Le principe du consentement éclairé

Ce principe veut qu'aucun dossier d'une personne ne soit traité sans que celle-ci ait explicitement approuvé sa participation au registre en toute connaissance de cause. Ce principe est bien connu. La Clinical Genetics Society en traite et la CNIL en fait une obligation. Cette dernière s'est en effet montrée défavorable aux dispositions de la Loi Braibant qui préconisaient la règle de "qui ne dit mot, consent" et qui ne se contentait pour toute publicité réglementaire que de l'exposition d'une affichette dans le bureau du professionnel consulté, rappelant au futur fiché qu'il pouvait s'opposer au traitement de son dossier ¹².

L'approche graduée proposée par Knoppers et Laberge en 1989 ¹³ et 1991 ¹⁴ ferait que ce dernier principe du consentement éclairé pourrait bien répondre aux problèmes de logistique découlant de son application.

Le principe de confidentialité

Ce principe constitue l'une des pierres angulaires des lois de première génération sur les renseignements personnels. La CNIL lui a donné un relief particulier en matière de fichier sectoriel en recommandant des procédures exigeantes pour assurer un meilleur contrôle de la circulation des données.

Elle préconise ainsi dans sa Délibération du 19 février 1985:

- que le système doit être exploité sur un système dédié;
- que les données relatives à l'identité des personnes et aux données médicales soient séparées les unes des autres;
- la responsabilité des chercheurs dûment habilités;
- que les données soient anonymisées, surtout quand ce caractère n'était pas nécessaire à la recherche en cause.

Le principe de la vie privée de la parentèle

La parentèle, y incluant toutes les interrelations qui en unissent les membres, appartient au domaine de la vie privée des individus et nul n'est autorisé à s'y immiscer sans permission expresse obtenue par des moyens loyaux. Quand le Législateur souhaite faire intrusion dans la vie privée des gens dont la santé est en danger, il le fait de manière expresse par des lois spéciales¹⁵. Rien n'autorise donc qui que ce soit à s'auto-conférer la vocation de missionnaire et à battre la campagne pour soigner des personnes qui ne l'ont pas demandé. Il existe un droit à être laissé en paix et à ne pas être informé, qu'on ne peut outrepasser sans autorisation acquise.

Le principe du bon samaritain

Ni le principe de la vie privée de la parentèle ni même celui du secret professionnel n'est d'ordre public¹⁶ et il est donc loisible au professionnel de la santé de suggérer à la personne porteuse d'un gène exceptionnel, d'avertir ses proches des problèmes qui les guettent dans la proportion où le message de danger ainsi émis ne dépasse pas par les inconvénients des effets de cette divulgation, les bienfaits qu'on en escomptait au départ.

Deux phénomènes sont par ailleurs troublants: d'abord les dispositions de l'article 2 de la *Charte [québécoise] des droits et libertés de la personne* qui crée une obligation de secourir la personne dont la vie est en danger; également, la décision rendue par un tribunal californien dans l'affaire *Tarasoff*¹⁷, mettant en cause un psychanalyste qui, respectant le secret professionnel, n'avait pas averti le conjoint d'un de ses patients des menaces de mort que ce dernier avait

formulées à son endroit. Certains silences pourraient bien être porteurs de responsabilité!

Le principe de propriété des informations enregistrées

L'exploitant d'un fichier généalogique est propriétaire de la forme et de la structure de l'instrument dont il s'est doté, ainsi que de la valeur ajoutée, en termes de logiciels ou de connecteurs informationnels divers qu'il y a adjoint, mais non de la réalité que cette information traduit. Il n'y a pas de doute qu'un fichier généalogique constitue une oeuvre littéraire au sens où l'entend la loi canadienne sur le droit d'auteur¹⁸. Son propriétaire pourrait donc procéder à sa publication s'il le souhaitait, mais il devra alors tenir compte des divulgations qu'il y fera. Il ne peut exposer ainsi les aspects relevant de la vie privée des personnes concernées. Les règles de notre droit en matière de diffamation risquent également de lui poser des problèmes, même, par exemple, lors d'une divulgation restreinte à des chercheurs associés.

Principe de prudence législative

L'acte de légiférer, même au plan privé du protocole de confidentialité, n'est pas plus neutre que tout autre phénomène de communication. Il implique donc par sa promulgation des personnes ou des groupes qui deviennent ainsi désignées dans l'ensemble public général. Il faut donc être prudent par rapport aux effets que cette décision soulève.

L'expérience américaine enseigne à cet effet que des législations, adoptées pour de bons motifs, ont parfois créé plus de problèmes que d'avantages à leurs bénéficiaires prévus. Tel a été le cas, par exemple, pour la loi adoptée sur l'anémie falciforme par l'état du Maryland, que les bénéficiaires ont rejeté parce que finalement génératrice de discrimination¹⁹.

Certains législateurs adopteront sans doute tôt ou tard des lois de deuxième génération concernant la protection des données personnelles²⁰. Certaines directives existent déjà à ce sujet²¹. Leur rédaction ne sera sans doute pas facile parce qu'elles devront concilier les impératifs contraires de la protection de l'intimité, de la progression de la recherche et de la prévention de fléaux de la nature, par exemple, des maladies héréditaires. A la fois particulières et générales, ces lois devront être complétées au plan du vécu par des protocoles de confidentialité qui, peut-être, suivront sensiblement les principes qui ont été suggérés.

RÉFÉRENCES, NOTES ET COMMENTAIRES

- 1 L.R.Q., c.A-2.1.
- 2 Ce seront généralement les règles de la responsabilité civile qui s'appliqueront en matière de protection de la vie privée.
- 3 Au sujet de BALSAC on pourra consulter: Histoire d'un génôme, G Bouchard et Marc de Braekeleer (dir.), Québec, P.U.Q., 1991.
- 4 Conseil d'État (1988) De l'éthique au droit, 2ème ed. Paris, La documentation française, à la p. 110.
- 5 Emery AEH, Brough C, Crawford M, Harper P, Harris R and Oakshott G (1978) A report on genetic registers. J Med Genet 15:435-442.
- 6 *Id.*, recommandation n° 6 du "Working Party" of Clinical Genetics Society.
- 7 *Supra*, note 4.
- 8 L.R.Q., c.C-12.
- 9 [1990] R.J.Q. 62.
- 10 Shenker SC, Spitzer WO, Hill G (1984) The investigation of a cancer epidemic: which numerator data. Can J Public Health 75:157-160(159).
- 11 Le droit à l'intimité constitue un postulat; on ne devrait le mettre en péril que pour des motifs exceptionnels, suivant une *ratio* qui pourrait bien approcher, *mutatis mutandis*, le jeu de conditions soumis par la Cour suprême du Canada dans l'affaire *Oakes* dont nous avons brièvement traité au chapitre XXII de "Histoire d'un génôme", note 3, p.540.
- 12 Que doit-on penser dès lors de la loi du Maryland qui oblige à déclarer au State Department of Health tout enfant porteur de signes génétiques exceptionnels, tout en laissant à la mère le droit de s'opposer au suivi qui pourrait continuer la détection des problèmes perçus à la naissance de l'enfant? Voir: Law et al.
- 13 Knoppers BM, Laberge C (1989) DNA sampling and informed consent. Can Med Ass J 140:1023-28.
- 14 Knoppers BM, Laberge CM (1991) DNA sampling and informed consent. (Revisited) Letter to the editor. Can Med Ass J 144:128-29.

- 15 Voir, par exemple, les "maladies à déclaration obligatoire" de la Loi sur la protection de la santé publique, L.R.Q., C.p-35.
- 16 Voir à ce sujet: H Guay et BM Knoppers (1990) Information génétique: qualification et communication en droit québécois. *Revue générale de droit*, 21:545-606 (590).
- 17 *Tarasoff v. Regents of the University of California*, 551 P.2d 334 (1976).
- 18 *Loi sur le droit d'auteur*, L.R.C., c.C-42.
- 19 Voir à ce sujet les remarques de Philip Reilly (1975) Genetic screening legislation. In: H.Harris & K.Hirschorn (eds.), *Advances in Genetics*, New York, Plenum Press, 319-376 (p.326 et ss.); aussi: J.P.Swazey (1971) Phenylketonuria: a case study in biomedical legislation. *Journal of Urban Law* 48: 883-931.
- 20 Avant-projet de loi sur les sciences de la vie et les droits de l'homme (dite *Loi Braibant*) du 1er septembre 1988; voir aussi, Proposition de loi relative aux traitements à caractère médical et médico-social, à des fins de recherches, d'études et d'amélioration de la protection de la santé, première session ordinaire de 1990-1991 du Sénat [français].
- 21 Recommandation n° R(81)1 du Comité des ministres aux états membres [du Conseil de l'Europe] relative à la réglementation applicable aux banques de données médicales automatisées; voir aussi, Arrêté du 10 février 1986 portant création du Comité national des registres, J.O., 13 mars 1986.

CONFIDENTIALITÉ ET DIFFUSION DES INFORMATIONS GÉNÉTIQUES DANS LES REGISTRES PUBLICS ET PRIVÉS

Hélène Guay

INTRODUCTION

La constitution de registres génétiques, épidémiologiques, préventifs ou autres¹ suppose la collecte d'information d'ordre génétique. Comme toute information personnelle ou relative à la santé, la circulation de l'information génétique, tant son acquisition que sa transmission, exige l'autorisation préalable de la personne qui en est concernée en raison de la nature même de cette information². Cette autorisation d'accès à l'information pourrait constituer un obstacle à la constitution de registres génétiques épidémiologiques, de même qu'à la diffusion de l'information emmagasinée par ces registres.

Pourtant, en matière d'épidémiologie génétique, la diffusion de l'information est prioritaire puisque le traitement des maladies génétiques nécessite la connaissance des antécédents génétiques. La protection et la sécurité des données, devant être colligées ou déjà colligées, s'avèrent également primordiales pour assurer le maintien de la confiance des personnes fichées ou susceptibles de l'être. Comment donc concilier les intérêts des individus fichés dans la confidentialité des renseignements qui les concernent et ceux de la santé publique, et plus particulièrement des chercheurs en épidémiologie génétique, dans l'accès à des renseignements indispensables à la poursuite de leurs objectifs?

Les registres génétiques peuvent contenir de l'information utile ou utilisée à d'autres fins que celles de la recherche en santé publique. Que ce soit en matière d'emploi, d'assurance ou de criminalité, il existe un intérêt réel des tiers dans ces secteurs à connaître l'information génétique. Le citoyen, premier concerné par cette information, possède un intérêt à l'avancement de la recherche en santé publique, et au contrôle de l'information génétique qui serait utilisée à d'autres fins que celles de la recherche. Une solution mitoyenne doit inévitablement être envisagée pour soulager les potentiels conflits d'intérêts. Cette solution pourrait être fondée sur le principe de la protection des renseignements

personnels, comme dans la *Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels*, accompagnée d'exceptions basées sur des motifs d'intérêts supérieurs (urgence, santé publique), lesquels seraient vérifiés par un organisme indépendant possiblement semi-public. Pour en arriver à cette conclusion, voyons tout d'abord l'objet de la réflexion (les registres), puis le droit applicable en matière de confidentialité et de diffusion des renseignements génétiques.

LES REGISTRES GÉNÉTIQUES

Les objectifs des registres génétiques peuvent varier: emmagasinage et analyse des données épidémiologiques, identification des individus à risque de transmettre un problème génétique à leur progéniture. On parle donc de registres génétiques épidémiologiques³, préventifs⁴, de surveillance⁵, de fichiers-réseaux de population⁶, de fichiers de population⁷, de fichiers sectoriels⁸. Peu importe l'objectif retenu par les responsables, les registres génétiques constituent ni plus ni moins qu'un immense document dans lequel s'effectue l'entrée régulière de données. Le registre génétique représente une liste centralisée de patients qui remplissent certains critères pour le diagnostic d'une maladie en particulier⁹.

De ce point de vue, le registre génétique forme un «document» tel que défini dans la *Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels*¹⁰. Il contient des renseignements nominatifs puisque ceux-ci concernent une personne physique et permettent de l'identifier¹¹. Ces renseignements nominatifs sont confidentiels¹². De fait, et de par leur nature, les registres génétiques contiennent des renseignements sur plus d'une personne. Mentionnons à titre d'exemple le fichier-réseau BALSAC, lequel contient plus de 9,000 dossiers nominatifs¹³, le registre génétique de la Colombie Britannique¹⁴, le registre britannique génétique général RAPID¹⁵, le registre suédois des malformations congénitales¹⁶.

Les registres génétiques comportent des avantages que plusieurs ont souligné depuis les dernières vingt-cinq années¹⁷: la prévention des maladies transmissibles, l'abstention de la transmission de l'affection aux générations futures, l'étude et la compréhension de la maladie dans les populations, la connaissance du lien de causalité entre les substances chimiques et les malformations congénitales, la planification des soins, le traitement des maladies génétiques rares, le dépistage et le traitement précoces de plusieurs maladies le counseling prénatal dans le

cas des femmes en âge de procréer, la prévention de la maladie génétique par contraception, de même que la recherche, l'éducation et la possibilité d'une meilleure communication avec les patients.

Les registres génétiques comportent des dangers qui ont également été soulignés¹⁸: la révélation non autorisée de l'information qu'ils contiennent, la diffusion de l'information dans l'ignorance de la personne concernée, le risque d'accès non autorisé au registre pouvant affecter sévèrement la carrière d'un individu, le risque de détresse, d'angoisse, ou des problèmes conjugaux lors de révélation sans consultation médicale ou sans counseling approprié, la mauvaise utilisation de l'information médicale, le risque de détresse mentale lors de la connaissance de risques surtout lorsqu'il n'existe pas de traitement efficace, de même que le danger de manque de confidentialité particulièrement dans les domaines de l'emploi et de l'assurance, ainsi que l'atteinte à la réputation.

Les avantages de même que les dangers que comportent la constitution de registres génétiques doivent être pris en considération par le droit dans les solutions qui pourraient être apportées¹⁹.

On s'interroge par ailleurs sur le type de registre qui serait le plus approprié. Pour le juriste, la *Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels* offre des garanties de protection. En effet, cette loi règle non seulement l'accès aux documents détenus par les organismes publics²⁰, mais également la constitution de banques de données par des chercheurs²¹ et la protection des renseignements nominatifs qui peuvent être communiqués sans le consentement de la personne concernée²².

A l'inverse, les registres privés ne supportent pas d'encadrement légal. Les chercheurs doivent se soumettre à la *Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels* pour obtenir accès aux dossiers des établissements de santé²³. Dans le cas de cueillette, à l'heure actuelle, il n'y a pas d'empêchement pour des chercheurs des registres privés à diffuser des renseignements obtenus dans l'élaboration de leur registre, hormis celles dont s'est doté l'organisme: adoption de normes déontologiques, assermentation des chercheurs faisant partie du centre de recherche ou non, sécurité informatique, nomination d'une personne responsable de la protection des renseignements personnels, émission de directives par un comité déontologique concernant la circulation de données, de fichiers, de dossiers ou documents au sein du centre, de même que leur accès, et élaboration de sanctions dans le cas de non-

respect des normes déontologiques ²⁴. Bien entendu, la préoccupation constante par le personnel du registre génétique privé augmentera la sécurité de la confidentialité des renseignements qui y auront été versés²⁵.

Par ailleurs, les registres privés emportent soit l'absence de protocoles, soit des protocoles inadéquats relatifs aux consentements. Les registres publics impliquent pour leur part un régime strict d'autorisations et de consentements. En définitive, les registres privés comme les registres publics peuvent comporter des obstacles à l'accès des données pour des fins épidémiologiques ²⁶. Ce facteur doit également être pris en considération dans l'évaluation des besoins de registres génétiques québécois.

LE DROIT APPLICABLE EN MATIÈRE DE CONFIDENTIALITÉ ET DE DIFFUSION

La recherche en santé publique bénéficie de l'étude de dossiers médicaux de cabinets, de cliniques, d'établissements. L'information versée à ces dossiers est nominative puisqu'elle concerne une personne physique et permet de l'identifier. Elle est également confidentielle et protégée par des normes légales à cet effet. Or, cette information nominative est de plus en plus essentielle en médecine pour les études épidémiologiques ²⁷.

La personne concernée par l'information génétique contenue dans un dossier médical ²⁸ ou hospitalier ²⁹ peut en autoriser la communication pour les fins de constitution d'un registre génétique. De fait, son consentement est requis pour un tel transfert. Pour que son consentement soit valide, elle devra avoir reçu les explications relatives à la portée de la communication et avoir eu l'occasion de poser des questions à cet égard. Son autorisation ne suffit pas. Son consentement ne peut pas être supposé ³⁰.

De même, la personne concernée par l'information génétique contenue dans les registres génétiques doit consentir à son transfert. Dans le cas des registres publics, tels les fichiers-réseaux et les fichiers sectoriels, la loi impose aux organismes le devoir d'utiliser l'information ainsi emmagasinée pour les seules fins auxquelles ils s'étaient destinés. De plus, l'information ne pourra être recueillie sans que des objectifs de collecte et de conservation n'aient été définis. La protection de cette information est assurée par des règles strictes portant sur la nature, la durée de conservation et la destruction des renseignements. Les registres génétiques les plus connus interdisent

notamment le contact avec la parenté sans consentement de la personne concernée ³¹.

Dans le cas des registres privés que sont les banques d'ADN, les centres de recherche clinique ou moléculaire, les services génétiques ("counseling"), les responsables de l'accès et de la diffusion sont libres de disposer de l'information génétique. En effet, il n'existe pas de loi imposant le respect de la confidentialité de l'information autre que le devoir général du respect de la vie privée ³². Bien souvent, au sein de ces centres privés, il n'existe que peu ou pas de protection autre que celle de normes internes qui auraient été établies, ni aucune sécurité autre que celle qui aurait été mise en place. L'information génétique pourrait donc être diffusée sans égard aux conséquences pour la personne concernée et sans égard à la personne qui sollicite l'information.

Pourtant, d'aucuns s'entendent pour considérer l'information génétique comme personnelle et confidentielle ³³. Comme elle fait partie des décisions relatives à la procréation, elle est comprise dans la sphère (ou vie) privée d'une personne. De ce point de vue, elle bénéficie de la protection constitutionnelle ³⁴. De plus, le but de la confidentialité est essentiellement de protéger les droits de vie privée individuels ³⁵.

Pour l'heure, la confidentialité d'un renseignement tire sa source de la loi. Elle se fonde sur le respect de l'autonomie de la personne ³⁶. Elle repose sur la relation établie entre une personne et un professionnel lié par le secret professionnel. Elle suppose que cette personne s'attend à ce que l'information la concernant sera conservée de manière secrète et que toute communication se réalisera seulement après qu'elle ait donné son consentement à cet effet. La confidentialité entraîne comme principal effet de conférer à la personne concernée par l'information une sorte de pouvoir, un droit de maîtrise ³⁷.

Les exceptions à la confidentialité sont peu nombreuses et circonscrites. Elles sont gouvernées par le besoin de permettre la protection des intérêts de plusieurs personnes plutôt qu'un intérêt individuel. Ainsi en est-il de la révélation obligatoire des cas de maladies infectieuses transmissibles, des maladies transmissibles sexuellement ³⁸, des cas de menace à la santé et à la sécurité des enfants mineurs ³⁹, des accidents du travail ⁴⁰. Dans chacun de ces cas, l'intérêt collectif étant en cause, le secret professionnel passe au second rang.

Plus récemment, l'Association médicale canadienne adoptait une position à l'effet de permettre la divulgation du diagnostic de séropositivité au virus du SIDA au conjoint d'un patient infecté à certaines conditions, faisant ainsi exception au secret professionnel

médical⁴¹. Cette attitude découle de la même ligne de pensée que celle utilisée pour les jugements rendus en matière de menaces à la santé et à la sécurité d'une personne, compte tenu du comportement dangereux d'un individu dont les facultés mentales sont affectées ⁴².

L'objectif de ces exceptions se fonde dans les objectifs premiers de santé publique, à savoir la recherche des causes et le traitement des maladies qui atteignent une partie importante de la population, la prévention des incapacités, des handicaps et des déficiences, ainsi que la planification des stratégies en soins de santé ⁴³.

De ce point de vue, le contrôle, la connaissance et l'élimination des maladies héréditaires constituent assurément un avantage en santé publique. Cet avantage mérite-t-il à lui seul que la confidentialité passe au second rang? ⁴⁴ Doit-il être considéré comme largement supérieur aux dangers que comporte la révélation des renseignements génétiques à un employeur ou un assureur? Cette révélation pourrait entraîner l'inadmissibilité à une assurance, à un emploi, la perte d'une promotion au travail, etc. Cette révélation comporte une atteinte d'un autre ordre que physique. Elle mérite néanmoins le respect du principe du consentement avant la divulgation ⁴⁵.

Si l'on y regarde de plus près, la protection accordée par la confidentialité de l'information génétique devrait bénéficier non seulement à la personne fichée mais également aux personnes qui sont affectées par cette information, telles les membres de la famille de cet individu. La confidentialité devrait se rattacher à cette information et non pas à son détenteur. Les registres génétiques supportent une responsabilité importante à cet égard.

Par ailleurs, la révélation sans consentement constitue une faute. Elle découle du bris de la confidentialité d'une relation ou d'un renseignement. Elle peut donner ouverture à un droit d'action ⁴⁶. Ce droit apparaît davantage théorique que pratique. Théorique puisque, d'une part, les dommages-intérêts qui en découlent sont difficiles à quantifier et, d'autre part, l'indemnisation versée serait vraisemblablement minime, ou symbolique, si l'on tient compte de la jurisprudence en matière d'atteinte à des droits fondamentaux.

La confidentialité des renseignements génétiques comporte donc des obstacles à deux niveaux: dans la constitution des registres et dans la diffusion à partir d'un registre génétique. Pour surmonter cette difficulté, il pourrait être proposé de constituer une exception eu égard à la circulation de l'information génétique.

La constitution de registres génétiques se butte aussi à un obstacle

majeur: le devoir de confidentialité des détenteurs de l'information. Tout d'abord, le médecin de famille ou le généticien, lesquels sont les plus à même de détenir l'information génétique, sont soumis à un devoir de confidentialité à l'égard de leur patient, de leur client. Les deux situations diffèrent puisque pour le médecin, il s'agit d'un devoir légal. Dans le cas du généticien non-médecin, le devoir de confidentialité pourrait tirer sa source d'une entente écrite. Dans l'un et l'autre cas, ce devoir de confidentialité peut devenir un obstacle à la constitution des registres génétiques puisqu'il impose au détenteur de l'information génétique le devoir d'obtenir l'autorisation du patient ou du client avant de transférer de l'information le concernant. L'obtention de cette autorisation pourrait comporter un processus plutôt fastidieux et sans garantie.

Par ailleurs, la diffusion de l'information génétique rencontre probablement son obstacle majeur dans les devoirs de confidentialité des personnes et professionnels responsables du registre génétique qui sont soumis au secret administratif ou professionnel.

La communication de l'information à des personnes autres que celles qui oeuvrent pour les fins du registre pourrait s'avérer néfaste aux personnes directement concernées. Nous pensons aux employeurs⁴⁷, aux assureurs, à la Couronne (fins judiciaires), à des conjoints ou ex-conjoints, bref à tous ceux qui n'ont pas de lien de parenté avec la personne fichée. C'est pourquoi plusieurs sont d'avis que l'accès direct par des tiers non concernés aux archives des établissements, à des cliniques ou à des cliniciens qui ne sont pas impliqués directement ne devrait pas être autorisé, non plus que la transmission d'information à des tiers sans autorisation spécifique de l'individu concerné⁴⁸. L'accès doit être restreint à certaines personnes et la diffusion de l'information génétique ne devrait être réalisée que par la personne responsable du registre⁴⁹.

LES SOLUTIONS

Tout d'abord, il faut reconnaître l'intérêt dans des critères stricts de confidentialité à tous les niveaux⁵⁰. Par conséquent, il faut que les organismes qui coordonnent des registres génétiques élaborent des règles strictes et détaillées, lesquelles ne permettront pas la diffusion de l'information génétique sans le consentement de la personne fichée. Par exemple, on pourrait interdire l'inscription d'une personne dans un registre sans qu'elle en soit informée⁵¹.

Ensuite, compte tenu de la diversité des types de registres

génétiques, il serait opportun de déterminer si un certain nombre de ces registres méritent une plus grande souplesse eu égard à la diffusion des renseignements qu'ils concernent. Pensons notamment aux malformations congénitales lesquelles sont tantôt apparentes à la naissance⁵² et par conséquent au dossier hospitalier, ou tantôt visibles quelques années ou quelques mois plus tard et par conséquent dans un dossier hospitalier, médical ou autre.

Quant au type de registre, le registre public semble répondre le plus adéquatement aux besoins de confidentialité de l'information génétique. Il comporte également des obstacles à la circulation de l'information. A l'inverse, le registre privé permet la circulation non contrôlée de l'information génétique et peut-être ainsi la possibilité de cumuler une grande quantité de renseignements. Cependant, compte tenu de la menace de mauvaise utilisation de ces renseignements, il apparaît nécessaire d'éviter la constitution de registres privés sans aucun contrôle. C'est pourquoi, dans l'état actuel du droit, il serait préférable de favoriser la constitution de registres publics ou semi-publics.

Enfin, il serait opportun d'impliquer le médecin de famille à chaque étape ⁵³, car il est probablement le mieux placé pour fournir le counseling nécessaire aux personnes fichées qui auront reçu la révélation d'un diagnostic.

Finalement, il faudrait interdire le linkage informatique entre les registres génétiques et les banques de données des assureurs, lesquels devront obtenir l'autorisation de leurs clients avant de solliciter l'information génétique.

CONCLUSION

Le droit a déjà élaboré des normes dans le cas de situations mettant en jeu des intérêts divergents. Non seulement dans le cas où l'intérêt public dans le contrôle des maladies transmissibles était en jeu, mais également lorsque des intérêts privés étaient en cause, le législateur et les tribunaux ont imposé un devoir de divulgation de renseignements personnels dans des circonstances précises. Ces exceptions demeurent très restreintes.

Pour constituer une exception au respect de la confidentialité des renseignements, la diffusion de l'information doit comporter des avantages retirés en matière de santé publique largement supérieurs au danger potentiel d'atteinte aux droits individuels par violation de la confidentialité. Or l'atteinte devient évidente dans le cas de divulgation

non autorisée à des tiers dont les objectifs d'utilisation de l'information n'ont aucun lien avec ceux de la santé publique (emploi, assurance, criminalité). Pour cette raison, il faut affirmer l'interdiction de diffusion dans ce dernier cas et imposer l'obligation à ces tiers d'obtenir l'autorisation préalable de la personne concernée avant d'avoir accès aux renseignements.

Il faut aussi rappeler que nous sommes tous porteurs de désordres génétiques récessifs et de marqueurs de susceptibilité. Par conséquent, la stigmatisation des individus ne doit pas être incluse dans les registres⁵⁴.

La diffusion de l'information contenue dans les registres génétiques risque de causer plus de tort que de bien, non seulement à quelques intérêts privés, mais surtout à l'ensemble de la société. En effet, il est vraisemblable que les personnes à risque de développer des maladies génétiques se verront refuser des emplois ou encore imposer des primes d'assurance excessives⁵⁵, lors même qu'employeurs et assureurs auraient accès à l'information génétique concernant ces personnes et versée dans un registre génétique. Ces conséquences comportent des dangers réels pour une société préoccupée par le respect de l'individualité et la promotion de l'égalité.

Cette conclusion nous apparaît d'autant plus importante que des scientifiques s'interrogent sur la pertinence des registres génétiques. Ainsi, selon certains, la grande majorité des maladies génétiques ne seraient pas appropriées pour les registres génétiques⁵⁶. La prudence s'avère donc nécessaire. La protection offerte par l'encadrement légal de la *Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels* répond le mieux aux risques de bris de confidentialité des renseignements d'ordre génétique.

Nous en arrivons donc à la conclusion que la centralisation des données au sein d'un registre génétique épidémiologique unique et géré par un organisme public, ou semi-public, assorti de garanties de vérification de l'utilisation des données épidémiologiques, pourrait seul répondre à la fois aux besoins sociaux de tels registres et aux dangers qu'ils comportent à l'égard des droits et libertés individuels.

RÉFÉRENCES, NOTES ET COMMENTAIRES:

- ¹ Weddell (1973) Registers and registries: a review, *Int J Epid* 2: 221, pp. 222 et s.; Harper PS (1983) Genetic registers and the prevention of inherited disorders. In: *Developments in Human Reproduction and Their Eugenic, Ethical Implications*, Londres, Academic Press, 117, pp. 118 et s.

- 2 Guay H et BM Knoppers (1990) Information génétique et communication en droit québécois. *Revue Générale de Droit* 21: 545, pp. 556 et s.
- 3 Comme ceux relatifs aux cas de cancers; voir le Projet de loi français: Sénat, Première session ordinaire 1990-1991, Annexe à la séance du 23 octobre 1990, *Proposition de loi No 53 relative aux traitements des données nominatives à caractère médical et médico-social, à des fins de recherches, d'études et d'amélioration de la protection de la santé*, L 145-1.
- 4 Emery (1978) A report on genetic registers. *J Med Genetics* 15: 435, pp. 435-36; Pembrey ME (1979) Annotation: genetic registers. *Arch Dis Child* 54: 169, p. 169; lesquels ont été recommandés par l'OMS en 1972.
- 5 Kallen (1989) Population surveillance of congenital malformations: possibilities and limitations. *Acta Paediatr Scand* 78: 657, p.657.
- 6 Bouchard G (1988) Les fichiers-réseaux de population: un retour à l'individualité. *Histoire sociale* 21: 287, p. 287; par exemple le fichier-réseau BALSAC.
- 7 *Id.*, p. 291.
- 8 *Id.*, pp. 289, 294.
- 9 Holton (1987) Registers for inherited metabolic diseases. *J Inher Metab Dis* 10: 309 p. 310.
- 10 *Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels*, L.R.Q., c. A-2.1, art. 1 et 2.
- 11 *Id.*, art. 54.
- 12 *Id.*, L.R.Q., c. A-2.1, art. 53.
- 13 Bouchard, *supra*, note 6, 288; Bouchard G, Roy R, Casgrain B et Hubert M (1989) Fichier de population et structures de gestion de base de données: le fichier-réseau BALSAC et le système INGRES/INGRID. *Histoire et mesure* 4:39.
- 14 La collecte commençait en 1952: Baird PA (1987) Measuring birth defects and handicapping disorders in the population: The British Columbia Health Surveillance Registry. *Can Med Ass J* 136: 109; Baird PA et al. (1988) Genetic disorders in children and young adults: a population study. *Am J Hum Genet* 42: 677; Lowry RB et al. (1975) The British Columbia Registry for the handicapped children and adults: evolutionary changes over twenty years.

Can J Pub Health 66: 322.

- 15 Qui se concentre sur la maladie de Huntington et les désordres génétiques en général: Pembrey, *supra*, note 4, p. 169; X (1979) Genetic registers for the prevention of genetic disease. Br Med J 215: p. 215; Harper, *supra* note 1, p.119.
- 16 Kallen, *supra*, note 5, p. 657.
- 17 Notamment, Baird, 1987, *supra*, note 14, pp. 110-111; Lee RE (1986) Why we need identifying information in all large-population surveys. Can Med Ass J 135: 437-438; Emery AE et al.(1974) A genetic register system (RAPID). J Med Genet 11: 145, p. 149; Emery, *supra*, note 4, p. 439; Pembrey, *supra*, note 4, p. 169; X, *supra*, note 15, p. 216; Stoll C et al.(1986) Usefulness of a registry of congenital malformations for genetic counseling and prenatal diagnosis. Clin Genet 29: 204; Holton, *supra*, note 9, pp. 310-311.
- 18 Notamment Harper, *supra*, note 9, p. 125.
- 19 *Infra*, Section "Les solutions".
- 20 *Ibid.*, note 10, art. 9 et s.
- 21 *Id.*, art. 59(4) et 64 et s.
- 22 *Id.*, art. 59.
- 23 *Id.*, art. 59(5) et 64.
- 24 Voir SOREP, Règlement concernant la confidentialité des données contenues dans le fichier BALSAC, dernière révision en 1988.
- 25 Lowry, *supra*, note 14, p. 323.
- 26 La Proposition de loi française ne formule pas de distinction entre les registres privés et les registres publics: Proposition de loi no 53, *supra*, note 3, L 145-7.
- 27 Lee, *supra*, note 17, p. 437.
- 28 Code de déontologie médicale, R.R.Q., c. M-9, art. 2.03.28.
- 29 Loi sur les services de santé et les services sociaux, L.R.Q., c. S-5, art. 7.
- 30 Proposition de loi, *supra*, note 3: le projet de loi français introduit cette notion, basée sur des intérêts publics supérieurs et le privilège thérapeutique,

lequel diffère dans sa portée de celui en droit québécois.

- 31 Par exemple le fichier BALSAC, le RAPID décrit dans Emery AEH (1976) Genetic counseling and genetic registers. Br Med J 2: 637, p. 637.
- 32 *Charte des droits et libertés de la personne*, L.R.Q., c. C-12, art. 5.
- 33 Kobrin (1983) Confidentiality of genetic information. U.C.A L Rev 30: 1283; Lappé M (1987) The limits of genetic inquiry. Hast Cent Rep 17: 5; Andrews LB et A.S. Jaeger (1991) Confidentiality of genetic information in the workplace. Am J Law & Med 17: 75.
- 34 Kobrin, *id.*, p. 1313.
- 35 *Reid c. Belzile* [1980] C.S. 717, p. 718.
- 36 *Charte des droits et libertés de la personne*, L.R.Q., c. C-12, art. 9; *Loi médicale*, L.R.Q., c. M-9, art. 42.
- 37 Knoppers BM (1991) La personne et la génétique en droit privé québécois: un droit de maîtrise? In: Histoire d'un génome, G. Bouchard et M. de Braekeleer (dir.), Québec, Presses de l'Université du Québec, 509.
- 38 *Loi sur la protection de la santé publique*, L.R.Q., c. P-35.
- 39 *Id.*, c. P-37, art. 42.
- 40 *Loi sur les accidents du travail et les maladies professionnelles*, L.R.Q., c. A-3.001, art. 199 et s.
- 41 Une position de l'AMC: le syndrome d'immunodéficience acquise. (1989) Can Med Ass J 140: 64C.
- 42 Guay et Knoppers, *supra*, note 2, pp. 598-99.
- 43 Baird, 1988, *supra*, note 14, p. 677.
- 44 La Proposition de loi française, *supra*, note 3, repose sur le principe que lorsque l'intérêt collectif est en cause, le secret professionnel passe au second rang.
- 45 La Proposition de loi française, *supra*, note 3, repose sur le principe que le consentement à la circulation des renseignements médicaux n'est pas requis lorsqu'il n'y a pas d'altération de l'intégrité.

- 46 Charte des droits et libertés de la personne, L.R.Q., c. C-12, art. 49.
- 47 Office of Technology Assessment (1983) The Role of Genetic Testing in the Prevention of Occupational Disease, J.H. Gibbons (dir.) Washington, D.C.; Office of Technology Assessment (1990) Genetic Monitoring and Screening in the Workplace 3, J.H. Gibbons (dir.) Washington, D.C..
- 48 Harper, *supra*, note 1, p. 129.
- 49 Pembrey, *supra*, note 4, p. 170.
- 50 Emery, *supra*, note 4, p. 441; Pembrey, *id.*, p. 170.
- 51 Comme dans le cas des registres britanniques: Emery, *supra*, note 4, p. 441; Pembrey, *id.*, p. 170.
- 52 Comme l'anencéphalie, le bec-de-lièvre, le spina bifida.
- 53 Emery, *supra*, note 4, p. 441; Pembrey, *id.*, p. 170.
- 54 *Supra*, note 15, p. 216.
- 55 Dorozynski (1985) Bientôt la carte de santé génétique. Science & Vie 18, p. 22.
- 56 Harper, *supra*, note 1, p. 132.



LA PROTECTION DES RENSEIGNEMENTS PERSONNELS ET NOMINATIFS CONTENUS DANS LES REGISTRES GÉNÉTIQUES INFORMATISÉS

*Pierre Mackay **

INTRODUCTION

Les registres génétiques constituent une forme particulière et spécialisée de dossier médical. C'est sous cet angle que nous aborderons divers aspects qui concernent la protection des renseignements personnels et nominatifs qui sont contenus dans ces registres.

Afin de procéder à cet examen, nous examinerons, dans un premier temps, les grandes étapes du traitement informatisé des fichiers d'information afin de bien circonscrire à quel moment du procès d'information divers problèmes peuvent être soulevés. Nous mettrons ici un accent particulier sur le difficile problème des finalités et de l'utilisation de ces systèmes d'information; dans un deuxième temps, nous passerons en revue les principaux avantages et les risques envisagés par la littérature traitant du sujet.

LE TRAITEMENT INFORMATISÉ DES INFORMATIONS BIO-MÉDICALES ET GÉNÉTIQUES

Avant de traiter de la protection des renseignements personnels pouvant être contenus dans des registres génétiques il est utile de comprendre et de distinguer les principales étapes de tout procès d'informatisation des données. Ces étapes peuvent être regroupées en cinq grandes phases conceptuelles, soit:

- a) La collecte et la saisie des données,
- b) le stockage,
- c) la communication,
- d) le traitement et l'analyse,
- e) la décision: utilisation, finalité.

Nous empruntons cette catégorisation à Jean-Pierre Lemasson dans l'ouvrage du GRID "L'identité piratée"¹ et reprise dans un texte de P. Péladeau². Les cinq phases constituent l'ensemble des processus concrets de transformation de l'information qui comprennent la

collecte, le stockage, la communication, le traitement et l'utilisation dans un processus décisionnel qui concernent individuellement ou collectivement une ou plusieurs personnes physiques. En d'autres termes, ce processus est celui de la transformation de l'objet information, pour arriver à un produit déterminé: L'information en tant que conclusion d'un processus décisionnel.

"Ces phases sont celles que révèlent tout autant une analyse juridique des systèmes d'information qu'une étude descriptive des diverses législations nationales et des instruments juridiques internationaux en matière d'accès à l'information et de protection des renseignements personnels. Ces phases peuvent composer tout procès d'information, indépendamment de la technologie utilisée. Cependant, selon qu'elles sont plus ou moins formalisées, la capacité du droit positif de les appréhender peut varier"³. Définissons maintenant ces cinq phases.

La collecte et saisie des données

Première étape, "la collecte recouvre l'ensemble des opérations consistant à recueillir des informations en vue d'alimenter les autres processus composant le procès d'information. La collecte peut comprendre des procédures telles la recherche, et des opérations telles la formalisation, la codification et la saisie". La saisie est définie comme étant "l'acquisition d'informations sur un support quelconque en vue d'y effectuer d'autres opérations"⁴.

Le stockage

Ensuite, "le stockage constitue l'ensemble des opérations gérant la conservation d'informations pour un procès d'information donné. Cette phase correspond à une des dimensions logiques de l'écriture, soit la fixation d'une connaissance en une information pour permettre de la traiter ultérieurement. Le stockage permet éventuellement au procès d'information de s'étendre indéfiniment dans le temps. Cette phase peut comprendre des opérations comme la mémorisation et la destruction. C'est durant cette phase que s'effectuent les opérations de prise de copie aux fins d'entreposage et de sécurité".

La communication

Troisième phase conceptuelle, la communication est "l'ensemble des opérations permettant l'échange d'informations entre correspondants. C'est le moment où sont mis en relation les acteurs du procès d'information". Elle comprend aussi l'accès.

Le traitement et l'analyse

Le traitement est défini comme étant cet "ensemble variable d'opérations appliquées à des informations en vue de leur donner une forme directement utilisable pour un processus de décision. Le traitement est le moment privilégié des raisonnements appliqués à l'information. Le traitement est une suite de certaines opérations comme le tri, la comparaison, la conversion, l'extraction, la fusion, l'interconnexion, la réduction, etc. En fait, il peut exister un nombre indéfini d'opérations de traitement, découlant de l'application de suites d'instructions arithmétiques ou logiques élémentaires". Soulignons au passage l'importance des traitements statistiques des données recueillies ou utilisées à des fins épidémiologiques.

La décision: utilisation et finalité

"La décision est l'ensemble des opérations visant à déterminer à partir d'informations disponibles une conclusion affectant une ou des personnes. Cette phase est l'aboutissement du procès d'information, celle où la dimension du pouvoir exercé sur la personne concernée est la plus évidente. [...] La décision est le moment de référence à partir duquel on détermine quelles opérations, donc quels processus composent un procès d'information car, comme nous l'avons vu, un même processus peut servir à plusieurs procès distincts dans la mesure où, comme pour la collecte par exemple, les informations produites alimenteront plusieurs processus de décisions distincts"⁵. C'est donc dire que la décision constitue le moment de référence de l'ensemble du procès d'information et c'est à partir d'elle qu'il s'agira d'analyser les rapports logiques entre les données qui aboutissent à la production d'information. En effet, (et là Péladeau cite "L'identité piratée"), "toute opération relative à l'information s'inscrit à l'intérieur d'un espace décisionnel dont la nature est fondamentalement politique. Les rapports entre les informations et la décision sont interdépendants. L'information contient l'espace de la décision et celle-ci influence la demande d'information. [...] Ainsi, pour reconstituer un procès d'information donné, il faut d'abord identifier le processus de décision, ensuite on tente de repérer les processus qui l'alimentent, traitement, communication, stockage, jusqu'aux processus initiaux de collecte".

C'est en ce sens que la décision englobe conceptuellement l'utilisation de l'information et la finalité tant de l'ensemble que des différentes phases du processus d'information.



La question des finalités et les dossiers médicaux

En matière de dossiers médicaux, la finalité première affirmée est la qualité des soins, alors que l'on en trouve d'autres tout aussi importantes dans la pratique — les impératifs de gestion et de contrôle, ceux de la planification, les besoins de la recherche scientifique, l'utilisation des données à des fins économiques.

En ce qui concerne les dossiers médicaux en général, Riley⁶ souligne que, dans chaque cas, l'on peut se poser concrètement un certain nombre de questions à partir de la finalité: combien de temps doit-on conserver un dossier médical? est-ce que le dossier peut être informatisé, microfiché? qu'est-ce que le dossier doit comprendre? est-ce que les erreurs peuvent être corrigées et qui peut les corriger? etc... Mais la question principale et préalable demeure: quel est le but de ce dossier? Pourquoi est-ce que cette information est collectée et stockée? Répondre à ces interrogations ne peut se faire d'une façon générale. Selon Riley, le catalogue de finalités possibles est long et comporte notamment l'utilisation pour des besoins cliniques, d'enseignement, de recherche, de statistiques, d'assurances et de prestations, d'accréditation, de vérification comptable. La collecte de données sur l'affiliation religieuse peut se faire dans un but d'offrir de tels services au patient. Par ailleurs, la collecte peut servir à des comités d'évaluation psychiatrique, d'appréciation de qualifications ou de contrôle institutionnel; elle peut également avoir comme finalité la détermination de taxes, le constat de faits servant le législateur ou encore la constitution d'une preuve juridique.

La question de la finalité se pose sous deux cas de figure distincts selon que l'information contenue dans le dossier est nominale ou non. Ceci nous renvoie au vieux débat qui oppose droits collectifs à la primauté des droits individuels comme fondements de la conception moderne de l'État de droit. Leenen⁷ rappelle que, dans le domaine de la santé, il est impossible de communiquer des renseignements personnels confidentiels sans être sujet aux droits et obligations du patient. Il existe deux types de systèmes d'information: ceux qui contiennent des données nominales et ceux qui contiennent des données anonymes.

Pour les systèmes à base nominale, les patients sont aussi des participants et sont sujets aux procédures médicales. Dans ce cas, les tierces parties ne sont pas présentes. D'éventuels problèmes causés par les systèmes d'information, par exemple des erreurs sur le plan de la collecte, influent sur le contenu de l'information et peuvent avoir un effet déterminant sur le traitement médical à prescrire, d'où le besoin

de standardisation. Cependant, le problème du partage de l'information ne se pose pas dans ce cas, parce qu'il faut en général un consentement explicite du patient.

Les règles sont différentes lorsqu'il faut communiquer l'information à des tierces parties comme les organismes qui gèrent les programmes de sécurité sociale. Le rôle du médecin se transforme alors et son action doit suivre d'autres règles que celles qui régissent les soins curatifs. Tant le droit à la vie privée du patient que le secret professionnel doivent être respectés et le système d'information devra tenir compte de ces deux facteurs. Leenen soutient que le droit à la vie privée comporte le droit d'accès d'une part, à son dossier médical et, d'autre part, à l'information contenue dans l'ordinateur. L'accès aux données nominales doit être direct et peut être restreint par un code à ceux qui dispensent immédiatement les soins de santé au patient.

Quant à la catégorie de systèmes contenant des données anonymes, Leenen rappelle que des règles juridiques doivent restreindre les liens possibles et l'accès éventuel à certaines informations provenant de la bande nominale. Ainsi, les données permettant une identification devront être effacées pour une utilisation d'ordre scientifique ou encore de prévention. On éliminera de ce fait les problèmes de protection de la vie privée qui risquent de se présenter lorsque l'on peut relier la banque de données anonymes à sa source et donc à ceux qui l'alimentent.

Dans ce contexte, il convient aussi de rappeler que l'utilisation de normes et de standards diagnostiques de plus en plus répandue se fonde sur l'analyse de telles données agrégées. Les erreurs lors de leur collecte peuvent conduire à des résultats erronés dans les publications scientifiques et ultimement, nuire aux patients. Le même résultat peut se produire si une norme ou un standard est utilisé dans le traitement du patient. Les problèmes juridiques reliés à ces notions sont particulièrement complexes.

Le débat n'est pas nouveau. Rappelons que l'ONU, dans la résolution du 19 décembre 1968⁸, a invité le Secrétaire général à étudier les problèmes reliés aux développements technologiques en regard des droits individuels et ce, basés sur les standards suivants:

- "i) Protection of the human personality and its physical and intellectual integrity, in the light of advances in biology, medicine and biochemistry;
- ii) uses of electronics which may affect the rights of the person and the limits which should be placed on such uses in a

- democratic society;
- iii) more generally, the balance which should be established between scientific and technological progress and the intellectual, spiritual, cultural and moral advancement of humanity".

Cela nous renvoie, avec Fokkens⁹, à une interrogation sur les limites de la régulation par le droit. Le droit, comme la science, ne peut pas tout; car les normes morales, l'attitude et le respect des êtres humains qui agissent comme professionnels de la santé demeurent la pierre angulaire de l'utilisation de l'information dans le domaine de la santé. D'autre part, la vision selon laquelle les possibilités de la science et des biotechnologies seraient illimitées et n'auraient besoin ni de garde-fou ni de principes éthiques, se légitimant en quelque sorte par leurs propres normes scientifiques, est tout aussi dangereuse. Ainsi, dans une perspective scientifique sinon scientifique, il serait certes utile de relier toute information existante sur une personne. Or, les droits individuels fixent une limite à une telle entreprise, rappelant que la non-connaissance peut avoir une valeur toute aussi grande que la connaissance et que le savoir n'existe pas dans un vide social ni est-il neutre. Sans succomber à un manichéisme facile, le droit devra plutôt créer un cadre, dessiner des paramètres et des limites pour régir le bio-pouvoir et protéger les droits individuels.

Les finalités des données du dossier médical

Nous pouvons regrouper les différentes données contenues dans le dossier médical selon leurs finalités et dans le contexte de leur utilisation qui peut être considéré comme primaire (relation médecin/professionnel de la santé/patient), secondaire (relation médecin/patient/établissement), tertiaire (relation médecin/établissement/systèmes de planification, de recherche et de santé publique) ou éloigné (relation établissement/organisme extérieur). La distinction entre contextes d'utilisation démontre aisément que le principe de "confiance" caractéristique de la relation entre patient et médecin ainsi que celui de ce que les Allemands appellent "le droit à l'auto-détermination informationnelle" perdent de leur force normative en passant du premier au troisième et au quatrième domaines. De cette manière, nous suggérons la systématisation suivante :

(1) *Finalité de traitement et de soins dans le contexte primaire d'utilisation (données de traitement)*

Les données de traitement peuvent être relatives au patient:

laboratoire, anamnèse, diagnostic, thérapie — tout autant que relatives au médecin puisque s'y exprime son savoir. Leur utilisation peut donc nécessiter le consentement des deux. Des informations concernant des tiers (par ex. : parents) peuvent également être considérées comme données de traitement et renvoient éventuellement à leur consentement.

En *Allemagne*, par exemple, on considère les données de traitement dans le cadre du contrat de traitement. Le stockage, le traitement et la communication de ces données ne peut se faire sans le consentement du patient. Ceci découle aussi de la finalité de la documentation médicale et de la loi fédérale de protection des données. En effet, depuis la décision de la Cour fédérale de 1978, la documentation médicale ne peut plus être considérée comme simple aide-mémoire du médecin. Le patient est en droit d'exiger une documentation complète comme il peut aussi en limiter l'ampleur, s'il est prêt à en assumer le risque.

(2) Finalité de gestion dans le contexte secondaire d'utilisation (données de gestion)

Les données de gestion sont des informations médicales nominales ou anonymes qui vont du médecin traitant ou du professionnel de la santé à l'établissement et qui sont nécessaires à la gestion interne de cet établissement.

(3) Finalité de planification et de recherche (bio-médicale et de santé publique) dans le contexte tertiaire de l'utilisation (données de planification et de recherche)

Le domaine du traitement de données de planification et de recherche démontre les limites de la protection du patient à partir d'un modèle du consentement fondé sur le contrat de traitement. Le principe du marché ne s'applique plus, car la relation entre le médecin et, par exemple, l'assurance-maladie publique relève du droit public. L'importance d'informations médicales en tant que données de planification s'accroît dans un contexte de raréfaction de ressources et d'une volonté de limiter les coûts du système de santé publique. Ces données dénominalisées ou parfois personnelles sont aussi essentielles en matière de recherche et d'épidémiologie. Des dispositions spécifiques de la *Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels* (ci-après "*Loi sur l'accès*") ou de la *Loi sur les services de santé et les services sociaux* prévoient ces cas.

En Allemagne comme ailleurs, les médecins doivent, même sans le consentement des patients, communiquer les informations dans le cadre de mesures préventives ou encore du contrôle de l'efficacité des soins distribués par l'établissement. Dans ce contexte tertiaire d'utilisation des données, ni les clauses contractuelles ni le secret médical ne peuvent en délimiter la transmission, mais seulement des normes du droit public. La situation allemande du droit applicable pour la protection des données personnelles du patient dans la recherche est complexe. Les Länder Baden-Württemberg, Hessen, Nordrhein-Westfalen et Rheinland-Pfalz disposent tous d'une norme spéciale dans leur loi de protection des données respectives qui vaut pour tous les types d'hôpitaux. Le contenu de ces normes régissant la recherche varie pourtant. Bremen, Hamburg, le Saarland et Schleswig-Holstein n'ont adopté ni des lois sur les hôpitaux ni des dispositions spécifiques concernant la recherche dans leurs lois de protection des données; dans ces Länder s'appliquent donc les règles générales. Ceci vaut par ailleurs aussi pour Niedersachsen dont la loi sur les hôpitaux est silencieuse à cet égard. En Bavière et à Berlin finalement, la loi sur la protection des données s'applique dans les cliniques et instituts de recherche universitaires, tandis que celle sur les hôpitaux régit la recherche dans les autres hôpitaux.

(4) Finalité socio-économique et juridique dans le contexte d'une utilisation des données par des organismes et des entreprises extérieures au système de santé. (données biomédicales à des fins socio-économiques et juridiques)

De nombreux organismes publics ou privés peuvent souhaiter avoir accès au dossier médical aux fins d'établir, par exemple, l'éligibilité à une prestation sociale (aide sociale, accident du travail...) ou à une assurance privée ou même à un emploi.

La relation entre ces finalités éloignées et les finalités primaire et secondaire ainsi que l'utilisation des données à de telles fins devraient être strictement encadrées.

L'informatisation des dossiers permettant techniquement le couplage des fichiers, il faudra dans ce contexte prévoir des mécanismes qui interdisent, ou du moins réglementent de façon très stricte, le couplage. Le principe fondamental devrait être celui de l'interdiction de couplages systématiques. Une autorisation expresse, limitée, libre et éclairée devrait être obtenue dans le cas de toute transmission du dossier. Cette transmission ne devrait comprendre que

les pièces et documents strictement requis. Les principes de l'affaire *Métropolitaine c. Frenette*¹⁰, devraient être appliqués à tous ces cas.

Le domaine du traitement de données de prestation démontre les limites de la protection du patient à partir du consentement fondé sur le contrat de traitement, finalité première.

Finalités et registres génétiques

Nous avons énoncé au départ que les registres génétiques constituaient des formes particulières et spécialisées de dossier médical. Il existe cinq types de registres génétiques différents¹¹: les registres préventifs, les registres à fins thérapeutiques, les registres épidémiologiques, les registres de référence et les registres pour fins de recherche. Wendell¹² identifie les finalités de ces registres: "The principal objectives of registers can be summarized as collating information collected from defined groups over time, which may be used in the prevention or treatment of disease, the provision of after-care, the monitoring of changing patterns of disease and medical care, and the evaluation and planning of services."

On retrouve donc en matière de registres génétiques, comme en matière de dossier médical, des finalités multiples dans les registres génétiques. De la finalité immédiate de traitement de la personne enregistrée à la planification générale des besoins pour les services de santé en passant par le suivi post-traitement, le cercle des finalités des registres s'élargit.

TABLEAU RÉCAPITULATIF DES NIVEAUX DE FINALITÉS DANS L'UTILISATION DES DONNÉES DU DOSSIER MÉDICAL

Relation	entre	et	entre	Définition
Primaire	médecin/ professionnel de la santé	↔	patient	Finalité de traitement et de soins dans le contexte primaire d'utilisation (données de traitement); Les données de traitement peuvent être relatives au patient: laboratoire, anamnèse, diagnostic, thérapie —tout autant que relatives au médecin puisque s'y exprime son savoir. Leur utilisation peut donc nécessiter le consentement des deux. Des informations concernant des tiers (par ex. parents) peuvent également être considérées comme données de traitement et renvoient éventuellement à leur consentement.

Relation	entre	et	entre	Définition
Secondaire	médecin/ professionnel de la santé/ patient	↔	établissement	Finalité de gestion dans le contexte secondaire d'utilisation (données de gestion); Les données de gestion sont des informations médicales nominales ou anonymes qui vont du médecin traitant ou du professionnel de la santé à l'établissement et qui sont nécessaires à la gestion interne de cet établissement.
Tertiaire	médecin/ professionnel de la santé/ établissement/ patient	↔	systèmes de planification ou recherche et de santé publique	Finalité de planification et de recherche (bio-médicale et de santé publique) dans le contexte tertiaire de l'utilisation (données de planification et de recherche); L'importance d'informations médicales en tant que données de planification s'accroît dans un contexte de raréfaction de ressources et d'une volonté de limiter les coûts du système de santé publique. Ces données dénominalisées ou parfois personnelles sont aussi essentielles en matière de recherche et d'épidémiologie. Des dispositions spécifiques de la <i>Loi sur l'accès</i> ou de la <i>Loi sur les services de santé et les services sociaux</i> prévoient ces cas.
Éloignée	établissement	↔	organisme extérieur	Finalité socio-économique et juridique dans le contexte d'une utilisation des données par des organismes et des entreprises extérieures au système de santé (données biomédicales à des fins socio-économiques et juridiques); De nombreux organismes publics ou privés peuvent souhaiter avoir accès au dossier médical aux fins d'établir, par exemple, l'éligibilité à une prestation sociale (aide sociale, accident du travail...) ou à une assurance privée ou même à un emploi.

Certains registres seront multi-fonctionnels et d'autres seront orientés vers des buts et des finalités beaucoup plus précises. En ce sens, nous pouvons les considérer comme les dossiers médicaux, à cette différence près, et elle est importante, que l'information génétique prend toute sa valeur, et dans la plupart des cas ne peut être utile, que si le registre contient des informations sur un ensemble de personnes v.g. la famille. Cette particularité essentielle des registres génétiques, on le perçoit déjà, posera des questions et soulèvera des problèmes précis et

spécifiques en regard de deux principes bien établis en matière de dossier médical traditionnel: le secret professionnel et la protection des renseignements nominatifs. Étudions maintenant les principaux risques et avantages qui ont été évoqués au sujet de l'informatisation des dossiers médicaux, et par analogie, des dossiers génétiques.

LES RISQUES ET LES AVANTAGES DE L'INFORMATISATION EN MATIÈRE DE DOSSIERS MÉDICAUX ET DE REGISTRE GÉNÉTIQUE

On a abondamment vanté les mérites de l'informatisation en matière de recherche bio-médicale et d'épidémiologie génétique. Par ailleurs les dangers potentiels de cette forme de traitement de l'information évoquent aussi des risques. Nous procéderons maintenant à dresser un inventaire des principales questions évoquées à ce double titre, en commençant par les risques.

Les risques

La littérature identifie de nombreux dangers et problèmes actuels ou potentiels de l'informatisation du dossier médical. Plusieurs auteurs parlent, d'une manière générale, des craintes que l'informatisation évoque de la part des intervenants et des bénéficiaires. Ainsi, McLean¹³ décrit la situation dans le secteur psychiatrique d'un hôpital général, auparavant reconnu pour son fonctionnement efficace, qui aurait subi une détérioration rapide après l'introduction d'un système informatisé pour la tenue des dossiers. Cet état déplorable fut attribué à "(1) impeded communication among the staff; (2) loss of time available for patient care; (3) staff frustration with the system and subsequent feelings of anger and helplessness communicated to the patients". D'autres craintes, à la fois de la part des intervenants, des bénéficiaires et des dirigeants des établissements font référence "aux éléments de constitution, de confidentialité, d'accès et de saisie des données cliniques ainsi que l'identification et la signature des intervenants ayant procédé à l'attribution de soins et de services"¹⁴. Ces auteurs déplorent surtout que les lois actuelles ne définissent pas de façon explicite quels intervenants peuvent accéder à quelles catégories de données et que les politiques de confidentialité demeurent réservées aux établissements.

Pour d'autres, les principaux responsables d'une violation de la confidentialité sont d'une part les systèmes de sécurité inadéquats ou qui peuvent tomber en panne, mais d'autre part aussi l'utilisation courante de formulaires de consentement non-spécifiques¹⁵.

Les dangers d'abus débutent avec la collecte des données dont la multiplicité de méthodes devra, selon certains, être limitée¹⁶, ou, pourrait-on ajouter, il faudrait en même temps augmenter les méthodes de validation. À ce titre, une enquête de A. Labrègue de la Commission d'accès à l'information révèle un cas d'altération de données dans le dossier médical informatisé¹⁷. Bien que des recommandations soient faites et que l'hôpital assure que des mesures aient été prises dans ce cas spécifique, ce dossier met en lumière la fragilité relative des systèmes informatiques lorsque de sérieuses mesures de contrôle et de sécurité ne sont pas prises préalablement à l'implantation d'un tel système. Elbra¹⁸ va dans le même sens, en soulignant que le plus tôt tous les facteurs seront pris en considération, moins la solution sera chère. Cependant, de nouvelles informations peuvent être créées ou ajoutées par l'informatisation, particulièrement par traitement et couplage.

La collecte et le stockage des données soulèvent aussi la question de l'endroit où l'on situe les écrans et comment se prémunir contre les yeux indiscrets au-dessus de l'épaule de la personne qui procède à la saisie¹⁹. Le problème de l'accès non-autorisé peut, en effet, se poser dès cette première phase et exige qu'une série de précautions soient prises pour décourager les intrus.

La communication des données, tant à l'intérieur d'un système conçu en réseau qu'à l'extérieur pose le problème de l'interception des lignes de communication, c'est pourquoi Bolduc et Montgrain²⁰ proposent d'utiliser plutôt des micro-ordinateurs par station et d'isoler ainsi chaque unité et la conception des mesures de contrôle. À l'extérieur pourtant, les transmissions à distance se multiplient, notamment encouragées par le développement de la technologie de l'imagerie médicale. L'ordre national des médecins français exprimait à ce titre ses craintes: "La création de centres de serveurs médicaux pose à la fois des problèmes de confidentialité et de secret professionnel"²¹ parce que le développement de l'imagerie se traduit par une multiplication des transmissions à distance d'images numériques. Cette transmission crée des risques d'erreurs, moins au niveau des images elles-mêmes, mais plutôt des données qui les accompagnent. Par ailleurs, des fuites sont toujours possibles.

Drummond et Tomalin²², en regardant la situation britannique, constatent que des mesures de sécurité adéquates existent. Cependant, "there are, as yet, no legal requirements to do so. The Government's proposed Data Protection Bill aims to provide those requirements but according to the National Council for Civil Liberties the Bill does not go

far enough" et la nouvelle loi adoptée depuis n'est pas beaucoup plus explicite. Et inévitablement, l'acceptation de mesures de sécurité telles que les empreintes digitales, la géométrie de la main ou encore l'image de la rétine auront à franchir l'obstacle des coûts.

Pour la France, "les risques sont particulièrement importants dans le cas d'applications utilisant le Minitel et le réseau téléphonique commuté"²³ qui rendent les systèmes de mots de passe vulnérables et risquent de modifier les informations lors de la transmission. Dans ce sens, la CNIL a émis un avis défavorable concernant un système de traitement automatisé prévu par le centre régional de transfusion sanguine de Montpellier qui devait justement utiliser le Minitel et le réseau téléphonique commuté pour la transmission de résultats d'analyses. Le serveur ne disposait pas d'une "procédure de correction automatique d'erreurs en cas de défauts de transmission".

Quant à la finalité, la CNIL en a fait sa notion clé: "C'est en effet à partir de la finalité d'un traitement que tout un faisceau d'exigences est formulé quant à la nature des données enregistrées, à leur durée de conservation et à la qualité de leurs destinataires"²⁴. Elle rappelle ce qu'elle avait déjà affirmé en 1975: "Les menaces que les fichiers médicaux font peser sur les libertés individuelles peuvent provenir d'accidents ou de détournements de pouvoir. Elles traduisent, en tout cas, un singulier alourdissement du contrôle social"²⁵.

Le principal danger de l'informatisation vient en effet de ce qu'elle est susceptible de faciliter les détournements de finalités, en créant de nouvelles formes d'utilisation du dossier et en facilitant grandement les échanges et les croisements d'informations qui y sont contenues. On songe tout de suite à l'utilisation des informations à des fins statistiques, épidémiologiques ou autres. On peut aussi penser à des systèmes intégrés de soins hospitaliers qui permettent de contrôler la quantité et la qualité des soins dispensés par chaque professionnel de l'établissement, le niveau de productivité des employés, dans une perspective d'amélioration de la gestion des ressources matérielles ou humaines.

On peut aussi envisager un système centralisé d'information qui permettrait de connaître les utilisations et les disponibilités exactes d'équipements et de ressources pour toute une région donnée, tout autant que le contrôle des patients "sur-consommateurs" de services médicaux.

Jusqu'à quel point ces nouvelles utilisations sont-elles importantes, voire essentielles, pour assurer un meilleur système de

soins dans un contexte de ressources rares et coûteuses ou pour établir les priorités dans l'accès à certains services et jusqu'à quel point sont-elles compatibles avec le respect de la vie privée et des renseignements nominatifs? Voilà un arbitrage qui devra être fait sur de nouvelles bases —juridiques, éthiques et socio-politiques— dans lesquelles les lois de protection des renseignements personnels sont appelées à jouer un rôle important.

Selon les auteurs américains Meads et Cooney²⁶, les craintes d'un détournement de finalité dans l'utilisation des dossiers médicaux ne sont pas récentes. En effet, ces débats remontent à la fin des années 1960 et furent initiés par une demande croissante d'accès aux données du patient pour de multiples raisons "such as hospital reimbursement, health care planning and quality of care monitoring"²⁷. Tout commença lors d'une conférence sur le thème des "hospital discharge abstract systems" où l'on constata que "there is a core of common data to be abstracted from the medical record for use by multiple groups..... there is no uniform format among hospital medical records and relatively little uniformity in technology"²⁸. Le fruit de ce débat sera plus tard le Uniform Hospital Discharge Data Set. Or, l'institution d'un tel dossier uniforme exigerait que le médecin traitant soit conscient de toutes les utilisations possibles, ce qui est loin d'être réaliste.

La littérature est unanime à identifier la relation thérapeutique comme la finalité première du dossier et de l'information contenue dans le dossier médical. Au plan des finalités secondaires, on identifie aisément les nécessités de la gestion de l'établissement où ont lieu les traitements. Mais dès que l'on s'éloigne de ces deux premiers cercles concentriques de finalité, on se demandera si l'utilisation des données médicales et personnelles, contenues dans le dossier servent encore les fins pour lesquelles elles ont été colligées. Les dangers d'un détournement ou élargissement de finalités se posent lorsque le cercle d'intervenants s'agrandit. "Third party payers already assemble and use vast quantities of computerized identity-specific information, and with competition for profitability likely to intensify with the advent of a competitive health care system, the insurers and their functional counterparts will assemble, discuss, and apply physician-specific data to increase productivity and maintain quality. Insurers may release these data to other physicians, to corporate managers in one or several institutions and, possibly, to the public at large"²⁹. Van Keerberghen³⁰, écrivant pour la Belgique et dans une autre phase du cycle économique où on ne cesse de parler de la nécessité de rationaliser et de réduire les

coûts énormes dans le secteur de la santé, prévoit que l'informatisation des données médicales servira surtout au service de l'État pour justifier ses actions, exercer un contrôle accru, voire même pour appliquer des sanctions.

Finalement, plusieurs auteurs mentionnent une augmentation prévisible des litiges dans le domaine de l'accès au dossier médical et du respect de la confidentialité. La situation, pour le droit américain tout au moins, se compliquera: "If a patient consents to the physician entering information into the data system and subsequent unauthorized disclosure takes place, the patient has no redress. The law does not currently recognize a confidential relationship between data systems and patients, and there appears to be no cause against the physician for the data systems wrongful disclosure"³¹.

En matière de registres génétiques, plusieurs auteurs sont conscients des craintes que soulèvent la constitution et l'utilisation de ces systèmes. Un éditorial du *British Medical Journal*³² souligne: "(...), What might be acceptable in other specialties becomes suspect where genetic disorders are concerned, because of the totalitarian excesses of the twentieth century, and we would all be apprehensive about authoritarian intervention in this area", l'éditorial continue en soulignant que "... a government-run, national, multiaccess computer register for the prevention of genetic disease would probably be unacceptable.."

Cette opinion faisait écho au célèbre article de Emery *et al.*³³ qui énonçait "... information about inherited disease could be subject to possible misuse more than purely clinical information would be. For example, within the register there is information on individuals who, though perfectly healthy at present, may be at risk of developing a genetic disorder in the future... If this liability were known, perhaps to a prospective employer, this might be to the individual's disadvantage."

Ajoutons que des craintes aussi sérieuses peuvent être évoquées en matière d'assurance-vie et d'assurance-santé. À cet égard, le jugement récent de la Cour supérieure du Québec dans l'affaire *Audet c. L'industrielle-Alliance*³⁴ refusant d'indemniser un assuré souffrant de dystrophie myotonique de Steinert et décédé dans un accident, n'est pas de nature à rassurer ceux qui craignent des usages abusifs de l'information génétique. L'assuré avait répondu négativement à la question suivante: "Est-ce que la personne à assurer... présente des anomalies physiques ou mentales?", ce qui a été interprété comme une fausse déclaration ou une réticence au sens de l'article 2485 du Code

civil, avec comme conséquence la nullité du contrat. Bien que non liée directement à l'utilisation d'un registre génétique, cette affaire évoque avec acuité l'intérêt des assureurs et d'autres groupes potentiels pour les informations génétiques. Elle pose aussi toute la question du risque génétique, et des modes adéquats pour couvrir et assurer ce risque qui plus que tout autre peut être décrit comme collectif.

Les craintes exprimées dépassent les inconvénients directement reliés à la situation et conséquences économiques pour les individus. Lee³⁵ écrit: "There is also grave concern that we are handing government a dangerous tool that it could use for political control on a massive scale."

Les avantages

Tous ceux qui plaident inconditionnellement en faveur de l'informatisation du dossier médical dans les hôpitaux affirment que le recours à l'ordinateur améliorera la qualité de soins, rendra plus efficace la gestion des ressources humaines et de l'équipement de plus en plus sophistiqué et coûteux, réduira les erreurs et du coup les poursuites judiciaires contre les médecins traitants. Le directeur général du CHUS s'exprima dans ce sens, selon les propos rapportés par Gauthier³⁶. Il pense notamment que l'informatisation permettra "au réseau d'identifier de nouvelles normes de gestion, de rentabilité, de management par activité ou diagnostic, et de rationaliser ses coûts. Le Ministère pourra conscientiser (sic) les médecins aux coûts d'opération, à l'augmentation de la qualité des soins et à la diminution des poursuites judiciaires"³⁷. Dans le même sens, l'Actualité médicale intitulait un article: "Un omnipraticien rêve de 'brancher' tous les médecins du pays!"³⁸. Le Dr Pinto dont il est question dans cet article, croit en effet que l'ordinateur puisse améliorer la qualité des soins et l'efficacité des opérations, notamment en permettant la transmission instantanée des données et en accédant en direct à des bases de données médicales telles que celles offertes par Info Santé depuis 1986.

Les auteurs du rapport SIDOCI³⁹ affirment que le support électronique ajoutera une plus-value aux moyens actuels et augmentera les mécanismes de sécurité parce qu'il permet un contrôle supérieur, rendant la validation des données obligatoire. Désormais, il sera possible de retracer tous les types d'accès. Lors du lancement officiel du système SIDOCI, le ministre M.-Y. Côté soulignait que "le grand gagnant de cette innovation sera le bénéficiaire. Moins de temps perdu à manipuler de la paperasse et davantage au chevet du patient..."⁴⁰.

Cependant, Boileau *et al.*⁴¹, réalistes, admettent que quant à la confidentialité, les principes en sont laissés à la conscience de chacun et aucun contrôle absolu ne peut être exercé peu importe le mode d'utilisation choisi.

Les avantages de l'informatisation lors de la collecte et saisie des données par le laboratoire qui réalise les tests et analyses sont soulignés par Racette⁴² qui décrit un nouveau système implanté au laboratoire de l'hôpital Saint-Joseph de La Tuque. Le système éliminera les risques d'erreurs de transcription des résultats et permettra une gestion complète du contrôle de la qualité des analyses ainsi qu'une surveillance immédiate de la qualité de production des résultats.

La sécurité des données, lors de la communication ou l'accès par des personnes non-autorisées, ne pose pour plusieurs auteurs aucun problème. Ainsi Huesing⁴³ qui résume les principes élaborés par COACH (Canadian Organization for the Advancement of Computers in Health) affirme: "Few data security problems result from an intrusion from outside the organization. Effective computer security is an amalgamation of good staffing, appropriate physical measures and procedural safeguards". Mentionnons pourtant que les principes de cet organisme ont été révisés en 1990. Wynstra⁴⁴ est tout aussi optimiste: "Although the computer enhances the chances for serious breaches of patient confidentiality, the computer can be used in ways that enhance rather than erode the security and privacy of patient information.... Computerized medical record systems can be made *virtually leakproof*"⁴⁵.

Pour Siegler⁴⁶ par contre, le concept de confidentialité dans le secteur médical est révolu. Tenter de le sauver, c'est créer plus de problèmes que d'en résoudre. En rapportant l'histoire d'un cas, un patient qui s'est plaint des risques d'une violation du secret médical, il dénombre l'ensemble des intervenants qui avaient effectivement accès au dossier du patient à l'hôpital et arrive au chiffre impressionnant de 75. Dans ces circonstances que l'auteur attribue principalement aux développements de la médecine moderne qui modifient le sens du serment Hippocrate, l'intérêt du patient à préserver la confidentialité de ses données entre en conflit avec son intérêt de recevoir les meilleurs soins possibles.

Sur le plan du traitement des données, on souligne la facilité d'utilisation et les possibilités gestionnaires⁴⁷. Le système informatique devient un outil de gestion tant pour l'infirmière gestionnaire que pour l'administration des soins infirmiers. L'intégration d'un module

statistique permet de quantifier la demande de soins et de l'exprimer en termes de soins par malade, par unité et par quart de travail. La croissance galopante des coûts oblige les gestionnaires à considérer de plus en plus le centre hospitalier comme une entreprise qu'il s'agit de gérer selon les principes de gestion. Depuis que des études ont démontré que les décisions cliniques des médecins déterminent 80% des coûts dans les hôpitaux canadiens⁴⁸, on cherche à concevoir de nouveaux modes de gestion qui permettraient de comptabiliser chacune des décisions et de préciser les coûts exacts par département, médecin et par patient.

Quant aux finalités dans le contexte d'utilisation primaire des données du patient, Pheby⁴⁹ rappelle que la relation classique, individuelle, entre médecin et patient s'est transformée et que la dissémination de l'information à travers des équipes multidisciplinaires devient une nécessité. L'informatisation assurera par ailleurs le suivi du patient. Cette notion de multidisciplinarité est particulièrement évidente dans cette pratique de la médecine génétique qui dépend des diagnostics de la biologie moléculaire.

En situation d'urgence surtout, les systèmes qui ont recours aux techniques de l'intelligence artificielle (systèmes experts) assureront une qualité de soins supérieure⁵⁰, notamment parce que les médecins en service à l'urgence sont généralement jeunes et peu expérimentés. Cela se passe la nuit, des décisions doivent être prises rapidement. En plus, lorsque le patient ne peut parler, son dossier informatisé, disponible immédiatement, sera souvent essentiel pour décider du traitement adapté.

L'informatisation facilitera également la qualité des échanges entre personnel infirmier lors des changements de quart de travail. Fontaine⁵¹ rapporte les résultats d'une étude évaluative d'une expérience de cinq ans dans un hôpital. Les résultats indiquent que 90% du personnel infirmier en était satisfait et que 65% affirmait que ce nouvel outil leur permettait d'éviter des erreurs, notamment de transcription. D'une manière générale, l'informatisation aurait pour ultime avantage une coordination plus efficace des soins de santé⁵².

La CNIL⁵³ en 1988 a d'autre part élaboré le concept "d'extension de finalité", afin de ne pas gêner le développement de la recherche. "C'est sur cette base qu'elle a autorisé l'accès de chercheurs à des fichiers de gestion, par exemple, la consultation du fichier de la sécurité sociale par l'INSERM, dans la mesure où l'objet de la recherche se situe dans le prolongement de la finalité du fichier de base"⁵⁴.

En matière de registres génétiques, les avantages de

l'informatisation sont tels que seule cette méthode en permettrait véritablement la constitution et la consultation utiles. "Computerisation of data in a genetic register becomes important for ease of storage and retrieval when large numbers are involved, but otherwise, a manual system can be quite adequate. There are, however, several other advantages of using a computer. When appropriate safeguards have been incorporated into the system, it helps maintain and enhance confidentiality. It also provides a facility for including other functions such as programs for risk calculation"⁵⁵.

CONCLUSION

Ce tour d'horizon des principaux risques et avantages de l'informatisation du dossier médical et des registres génétiques démontre qu'il y a lieu d'adopter une position nuancée à la lumière des grands principes de la protection des renseignements personnels.

L'informatisation est plurielle et présente plusieurs cas de figure. Selon les étapes du processus, les dangers et les avantages qui peuvent être invoqués alternativement varient; ils exigent de tenir compte de manière concomitante des différents éléments qui composent le système complexe de la santé, de pondérer et, finalement, de faire des choix éclairés en accord avec les valeurs sociales.

Plusieurs organismes et de nombreux comités ont fait des recommandations sur les mesures à prendre, les systèmes de sécurité à mettre en place et les limites à ne pas franchir dans l'informatisation des dossiers et des registres. La liste des principaux organismes ayant élaboré de telles directives est présentée en référence⁵⁶.

La Loi sur l'accès régit en grande partie, et selon un régime complexe de principes généraux et d'exceptions, la constitution de tels fichiers. Nous ne traiterons pas ici de cette question qui fait l'objet présentement d'un important projet de recherche interdisciplinaire et inter-institutionnel sur: "La problématique sociale, juridique et éthique de l'épidémiologie génétique".

RÉFÉRENCES ET NOTES

- * Le présent article reprend en partie des éléments d'une recherche que l'auteur a faite avec ses collègues Georges A LeBel et Ruth Murbach intitulée "Étude sur les enjeux et les impacts juridiques de l'informatisation du dossier médical dans le système de santé au Québec".

- 1 Groupe de recherche en informatique et droit. (1986) L'identité piratée. Montréal, SOQUIJ.
- 2 Péladeau P (1989) Esquisse d'une théorie juridique des procès d'information relatifs aux personnes. McGill Law Journal, 34:953-982.
- 3 *Ibid.*
- 4 *Supra*, note 2.
- 5 *Ibid.* à p. 966.
- 6 Riley T (1989) Quebec's access law: improvements coming. Transnational Data and Communications Report XII:2:12.
- 7 Leenen HJ (1983) Legal aspects of the use of information systems in health care. In: Med-Info 83 Seminars. O. Fokkens (Ed), Amsterdam, North Holland, pp. 67-70.
- 8 ONU, Résolution du 19 décembre 1968 No 2450/XXIII.
- 9 Fokken O (1983) Patient privacy and professional privacy. In: Med-Info 83 Seminars. O Fokkens (Ed), Amsterdam, North Holland, pp.51-54.
- 10 *Métropolitaine (La Compagnie d'assurance) c. Fréchette* [1990] R.J.Q. 62. (C.A.).
- 11 Harper PS (1983) Genetic Registers and the Prevention of Inherited Disorders. In Carter CO (ed.) Developments in Human Reproduction and their Eugenic, Ethical Implications, London, Academic Press, 117-137.
- 12 Wendell JM (1973) Registers and registries: a review. Intl J Epid 3:221-228.
- 13 McLean JD, Kapkin IA (1983) Negative impact of computerized record keeping in a psychiatric department. Canadian Journal of Psychiatry 28:March:114.
- 14 Boileau M et al. (1989) SIDOCI Système informatisé de données cliniques intégrées. Montréal, SIDOCI.
- 15 Hiller MD, Seidel LF (1981) Patient care management systems medical records and privacy: a balancing act. Public Health Reports 97:4:332.

- 16 Watson BL (1981) Disclosure of computerized health care information: provider privacy rights under supply side competition. *American Journal of Law and Medicine* 7:3: 265.
- 17 *Le plaignant c. Hôpital Reddy Memorial* (1989) CAI N° 89 04 89. (Labrèque A).
- 18 Elbra T (1984) Designing systems for security and privacy - methodologies. *Computer Law and Practice*. Septembre-octobre: 26.
- 19 Roger FH (1985) Informatique et éthique médico-chirurgicale. *Acta Chir Belg* 84:291.
- 20 Bolduc LA, Montgrain CH (1985) Le dossier médical électronique sera-t-il confidentiel? *Administration hospitalière et sociale* 31:5:5.
- 21 Van Egroo P (1989) Imagerie Médicale: L'homme scruté au plus profond de lui-même. *Science et Technologie* 13 mars 72.
- 22 Drummond P, Tomalin C (1983) Can your computer keep a secret? *Health and Social Service Journal*. August 28.
- 23 Commission nationale de l'informatique et des libertés (1988) Dix ans d'informatique et libertés. Paris, Économica, à la p. 195.
- 24 *Ibid.* à la p. 36.
- 25 *Ibid.* à la p. 187.
- 26 Meads S, Cooney JP (1986) The medical record as a data source: use and abuse. *Topics in Health Record Management*, June 23:25.
- 27 *Ibid.* à la p. 24.
- 28 *Ibid.* à la p. 25.
- 29 Watson, *supra*, note 17, 269.
- 30 Van Keeberghen JP (1989) Belgique incroyable projet d'informatisation des données médicales. *European Medical Press Club*, 11 décembre:25.
- 31 Wynstra NA (1981) Computerized medical records: legal problems and implications. *Topics in Health Record Management*, December:75, à la p. 79.
- 32 *British Medical Journal* (1979) Registers for the prevention of genetic disease

(Editorial), Br Med J 1:215-216.

- 33 Emery EH et al. (1974) A genetic register system. J Med Gen 11:145-151.
- 34 Audet c. *L'industrielle-Alliance* [1990] R.R.A. 500 (C.S.)
- 35 Lee RE (1986) Why we need identifying information in all large-population surveys. Canad Med Ass J 135:437.
- 36 Gauthier S (1989) Au CHUS: l'informatique au service du diagnostic médical. L'Actualité médicale, 8 novembre: 22.
- 37 *Ibid.*: 23.
- 38 Forand C (1989) Un omnipraticien rêve de "brancher" tous les médecins du pays! L'actualité médicale, 8 mars:45.
- 39 *Supra*, note 14.
- 40 Racette D (1990) Un partenariat public-privé: SIDOCI-IST-DMR-CSSS-AHQ. Artère, mars:8.
- 41 *Supra*, note 14.
- 42 Racette D (1989) Implantation d'un système informatique au laboratoire de l'hôpital Saint-Joseph de La Tuque - Une première pour l'Est du Canada. Artère, mars:9.
- 43 Huesing S (1983) Security and confidentiality are everyone's business. Dimensions, May: 26.
- 44 *Supra*, note 30.
- 45 *Ibid.* à la p.81: *nous soulignons.*
- 46 Siegler M (1982) Confidentiality in medicine - a decrepit concept. New Engl J Med 307:24:1518.
- 47 Fontaine M (1989) L'ordinateur comme support pour les infirmières soignantes et les gestionnaires des soins infirmiers. Administration hospitalière et sociale, sept-oct:22.
- 48 Legault B (1988) Le guide SIG - Une gestion informatique adaptée. L'actualité médicale, 12 octobre:47.

- 49 Pheby DFH (1982) Changing practice on confidentiality: a cause for concern. *J Med Ethics* 8:12.
- 50 Galzin P (1990) Une révolution se prépare - le petit monde de la santé paré pour l'ordinateur. *Le monde informatique*, mai:25.
- 51 *Supra*, note 46.
- 52 Chénier RJ (1990) L'informatisation des dossiers hospitaliers: confidentialité et sécurité. *Micro Gazette* 5:1:28.
- 53 *Supra*, note 22.
- 54 *Ibid.* à la p. 37.
- 55 Emery EH et al. (1978) A report on genetic registers. *J Med Gen* 15:435-442.
- 56 Liste de directives en matière d'informatisation des dossiers médicaux:
American Medical Association, *Guidelines for physicians to insure the protection of confidentiality of computerized medical information*, in: *Computer and Medicine* (Loose leafs; annual update).
Canadian Health Record Association/Canadian College of Health records Administrators, *Guidelines for the security of computerization in health care*, Canada, 1989.
Canadian Organization for the Advancement of Computerization in Health Care (COACH), *Guidelines for the security and confidentiality of health*.
Conseil de l'Europe, *Réglementation applicable aux banques de données médicales automatisées*, (Recommandation no R (81) 1 adoptée par le Comité des Ministres du Conseil de l'Europe), Strasbourg, Conseil de l'Europe, 1981.
Conseil de l'Europe, *Convention pour la protection des personnes à l'égard du traitement automatisé des données à caractère personnel*, Strasbourg, Conseil de l'Europe, 1981.
Guidelines on procedure which control access to clinical data and limit access to computerized data base. In: *Am J Law & Med* Vol. 7, no 3, 1981.
Joint Commission on accreditation of hospitals (JCAH), *Guidelines of the joint commission on accreditation of hospitals: Topics in Health Records Management*, USA (Loose leafs; annual update).
Organisation des Nations-Unies, U.N. *Guidelines concerning computerized personal data files (Principles stating the minimum guarantees to be incorporated into national legislation)*. In: *Transnational Data and Communications Report*, Novembre 1989.



PRODUCTION ET ÉMERGENCE DES NORMES SOCIALES ET PROFESSIONNELLES DANS LA MISE EN PLACE DE REGISTRES GÉNÉTIQUES

Guy Rocher

INTRODUCTION

Le but de cette communication est de tenter de cerner la contribution que pourrait apporter la sociologie à une réflexion interdisciplinaire portant spécifiquement sur les registres génétiques.

Je dois dire d'emblée que je ne connais pas —du moins pas encore— d'étude sociologique ayant porté précisément sur ce thème et à laquelle j'aurais pu me référer, soit comme modèle, soit comme cadre comparatif. Par ailleurs, il se trouve que je suis engagé depuis quelques années dans des projets de recherche portant sur divers aspects de la pratique médicale. Ces recherches ont porté tout particulièrement sur les différentes formes de normativité servant d'encadrement à la pratique médicale. J'ai ainsi acquis —avec des équipes multidisciplinaires— une certaine familiarité avec le milieu médical et le milieu hospitalier, sur laquelle je crois pouvoir compter pour m'engager sur le nouveau terrain de la mise en place et de l'utilisation de registres dans le domaine génétique.

CONSÉQUENCES DU DÉVELOPPEMENT TECHNIQUE ET SCIENTIFIQUE SUR LA PRATIQUE MÉDICALE

L'aspect de la médecine auquel je me suis intéressé est celui des conséquences qu'a eues le développement technique et scientifique des dernières décennies sur la pratique médicale. La génétique s'inscrit précisément dans cette perspective. Une chose particulièrement frappante est le changement d'image qu'a connu la médecine, par suite de ces développements. Il y a là un phénomène sociologique d'une grande importance. La médecine traditionnelle offrait l'image d'une pratique qui était surtout bénéfique. On prenait pour acquis que le but que poursuivait le médecin était nécessairement le maintien ou l'amélioration de la santé. Il avait une "mission", l'on disait aussi volontiers une "vocation". Avec les développements techniques et

scientifiques récents, la pratique médicale, tout en gardant son aspect bénéfique, est devenue aussi porteuse de certaines menaces. Par exemple, l'appareillage technique moderne permet de maintenir artificiellement en vie mais dans un état comateux, une personne mourante et cela pendant des mois, même des années. Est ainsi apparu le spectre du harcèlement thérapeutique, dans des unités hospitalières comme les soins palliatifs, les soins intensifs, la gériatrie, la néonatalogie. Également, par suite de la place qu'a prise la recherche en médecine, tout patient peut craindre devenir à son insu sujet d'expérimentations, qu'il s'agisse de médicaments nouveaux ou de nouveaux appareils. Le patient doit présupposer que les remèdes qu'on lui prescrit ou les appareils auxquels il se soumet ont passé avec succès tous les stades de l'évaluation. Dans un autre ordre d'idées, on a vu des féministes et des mouvements féministes dénoncer "la médicalisation du corps de la femme", particulièrement avec l'apparition des nouvelles technologies de la reproduction. La génétique, enfin, apparaît à son tour comme porteuse elle aussi de nouvelles menaces, surtout pour l'avenir où se profile le fantôme d'une société qui deviendrait dominée par l'eugénisme et tout ce que celui-ci pourrait comporter.

L'image de la médecine contemporaine est évidemment loin de ne comporter qu'un aspect menaçant. Les médias contribuent à convaincre la population que les développements techniques et scientifiques — opérations cardiaques, greffes, transplantations largement clairoonnées — ont rendu la médecine plus efficace que jamais, à la fois en ce qui a trait au diagnostic et au traitement. On reconnaît aussi que de grands progrès ont été accomplis pour éliminer ou du moins amoindrir et contrôler la douleur physique. Mais il ne faut pas occulter le fait que la médecine contemporaine comporte aussi l'image d'un côté sombre, celui que j'évoquais, sinon pour l'ensemble de la population, du moins dans certains groupes, certains mouvements, dont l'influence sur l'opinion publique est loin d'être négligeable.

C'est d'ailleurs précisément à cause de cet aspect menaçant que la normativité entourant la médecine est allée croissante. Cette normativité a pris particulièrement trois formes: la déontologie que la profession médicale elle-même s'est donnée depuis bien longtemps, et qui s'est amplifiée au cours des dernières décennies; la normativité juridique, venant soit des législateurs, soit des tribunaux; la normativité éthique, qui est apparue notamment avec la création des comités d'éthique pour la recherche ou pour la pratique, et avec la prolifération des écrits et des colloques portant sur divers thèmes reliés à la

bioéthique.

La multiplication de cette normativité est un autre phénomène sociologique qui attire lui aussi l'attention. De sa nature même, la sociologie s'intéresse à toutes les formes de normativité qui contribuent à la régulation sociale.

LA SOCIOLOGIE DE LA NORMATIVITÉ

La problématique que je vais exposer s'inscrit dans une école de pensée sociologique que l'on peut désigner sous le nom de l'actionnalisme institutionnel. Disons, très brièvement, que les acteurs et leur action servent de points de départ à cette problématique, en les situant dans le cadre des conditions, des forces et des contraintes institutionnelles dans lesquelles l'action des acteurs se déploie. C'est parmi ces conditions, ces forces et ces contraintes que se placent les normes et les règles de conduite qui contribuent à orienter l'action des acteurs et à assurer la base de l'interaction entre eux et la cohésion sociale. La normativité joue donc un rôle fondamental dans la régulation sociale, ou encore dans ce que Emile Durkheim a appelé "la contrainte sociale" ou ce que des sociologues américains ont appelé "le contrôle social".

En ce qui a trait à cette normativité, ce qui intéresse tout particulièrement le sociologue, c'est d'abord d'identifier l'univers des normes qui régit les conduites d'un ensemble d'acteurs, ou d'une collectivité d'acteurs. Ces normes peuvent être explicites; elles sont souvent, à la différence des normes juridiques, implicites. L'identification des normes explicites est relativement simple, bien que l'analyse qu'on veut en faire par la suite puisse être complexe. En revanche, l'identification des normes implicites fait évidemment problème, en ce qu'elles ne sont pas nécessairement reconnues comme des normes par les acteurs eux-mêmes. C'est alors souvent le sociologue qui infère l'existence de ces normes, à partir de l'observation des pratiques, des conduites empiriques des acteurs. Cette partie de l'univers normatif "observé" par le sociologue est en réalité une construction du sociologue lui-même: celui-ci n'observe pas des normes, mais des pratiques dont il infère qu'elles supposent l'existence — même inconsciente — de normes dans l'esprit des acteurs.

On peut probablement considérer comme une sorte de "loi" sociologique que les normes seront d'autant plus explicites que le champ d'activités humaines qu'elles couvrent présente des facteurs de risques reconnus. La conduite automobile comporte des règles et des normes

bien plus explicites que la conduite d'un vélo à la campagne (ou d'une charrette à foin au 19^e siècle!). Le code de conduite était très simple au 19^e siècle lorsque les véhicules étaient mus par un cheval ou un boeuf; il s'est progressivement gonflé d'un nombre toujours croissant de normes avec l'apparition et le perfectionnement des véhicules moteurs.

L'identification des normes n'est qu'une première étape de la démarche du sociologue. La plus importante, la plus proprement sociologique consiste à relier ces normes à leur contexte social, à les dynamiser ainsi en recherchant leur mode de production et de diffusion. Cela suppose, d'une part, de rechercher les acteurs qui agissent comme producteurs et comme diffuseurs des normes et, d'autre part, les conditions institutionnelles, les relations de pouvoir, les contraintes dans lesquelles les normes sont produites, diffusées, reçues ou refusées. Aussi longtemps que cette perspective n'est pas mise en action, la normativité demeure dans l'ordre du discours, de la rhétorique. Cela n'est pas sans intérêt en soi. On peut d'ailleurs vouloir, pour des raisons analytiques, garder la normativité dans l'ordre du discours, par exemple pour mieux la comparer à la normativité en action, la normativité effectivement vécue dans le contexte social total. C'est là une des orientations possibles que peut prendre la sociologie dans l'analyse de la normativité.

UN CAS DE PRODUCTION ET D'ÉMERGENCE DE NORMES

Ce qui précède se voulait une introduction générale au thème de cette communication, pour annoncer le sens de ma contribution, mais aussi ses limites. Idéalement, la contribution du sociologue aurait dû se baser sur le produit d'une recherche empirique, ou en tout cas sur quelques éléments de données recueillies sur le terrain.

Ce ne sera pas le cas aujourd'hui, puisque je n'en suis encore qu'à la phase d'exploration de la littérature existante sur la question. D'ailleurs, l'identification et la caractérisation des registres et fichiers génétiques dans la pratique de la médecine génétique ne sont pas évidentes ni actuellement connues. Une enquête devrait être entreprise bientôt pour identifier les différents niveaux d'enregistrement et la qualification des informations génétiques dans le système de pratique et de recherche de la médecine génétique au Québec. Entre-temps, c'est donc à partir d'écrits que je vais formuler quelques pistes de recherche.

Un de ces écrits fournit à point nommé un riche matériel normatif. Plus exactement, le texte choisi comme base d'analyse nous offre un

beau cas de production et d'émergence d'une normativité en matière de registre génétique. Et il est bien évident, comme on le verra, que les producteurs de cette normativité sont inspirés par le désir d'implanter de tels registres dans une perspective de santé publique. Sans qu'ils le disent explicitement, ils ont sans doute voulu évacuer les risques de l'eugénisme.

Je propose donc une brève analyse d'un article du *Journal of Medical Genetics* datant déjà de 1978 dans lequel six auteurs font le résumé d'un rapport dont ils sont les cosignataires ¹. Ces six cosignataires avaient été choisis par le Committee of the Clinical Genetics Society de Grande-Bretagne pour constituer un "Comité de travail" (Working Party) chargé d'éclairer cette Société sur la nature des registres génétiques, leur valeur, leur potentiel, leur faisabilité, leur acceptabilité et de faire des recommandations.

Le mandat confié à ce "Working Party" était formulé dans les termes suivants: ²

1. Examiner la nature des registres génétiques.
2. Examiner la valeur et le potentiel d'application de tels registres, en particulier en ce qui concerne la prévention des maladies génétiques.
3. Examiner les registres génétiques en ce qui concerne:
 - i.- des maladies génétiques spécifiques comme la chorée de Huntington;
 - ii.- des maladies génétiques en général où des apparentés peuvent être à risque élevé.
4. Examiner tant la faisabilité que l'acceptabilité de systèmes organisés de registres génétiques:
 - i.- au niveau national;
 - ii.- à un niveau plus local.
5. Faire des recommandations.

Il se trouve qu'en rédigeant leur rapport et leurs recommandations, les membres du Comité ont proposé un certain nombre de normes ou de règles. Les termes "norme" ou "règle" n'apparaissent nulle part comme tels dans le rapport, mais l'analyse du texte révèle une réelle normativité, qui est proposée à l'attention et à la réflexion de la Société. Je dirais qu'il s'agit d'une normativité presque explicite. Elle ne se présente pas sous forme de règlement, ni de règle formalisée. Mais elle en annonce ou en recommande. Nous sommes donc ici dans une zone grise entre l'implicite et l'explicite, mais plus près

du dernier que du premier.

La méthode que j'ai utilisée peut être appelée "analyse de texte", sur le modèle de celle que font les professeurs et chercheurs en études littéraires. Il s'agit en l'occurrence de chercher à expliciter l'implicite dans un texte, à nommer ce qui ne l'est pas, ou encore à renommer ce qui est nommé autrement. Suivant cette méthode, j'ai essayé de retracer la normativité dans un texte qui se propose d'en produire une, mais sous une autre terminologie et dans d'autres perspectives.

Le Comité a identifié en Grande-Bretagne 38 centres où l'on retrouve 90 registres ou fichiers, qu'il classe en 5 groupes: les registres cliniques, de référence, de contrôle (monitoring), de recherche et de prévention. C'est plus particulièrement à ces derniers que le Comité s'est intéressé. Il s'est posé trois grandes questions: leur faisabilité, leur acceptabilité, leur confidentialité. Cela nous donne déjà une certaine classification de trois univers de normes. Ce n'est cependant pas la classification que je vais utiliser. J'en ai plutôt construit une autre, plus appropriée à mes fins. J'ai tenté de classer les normes rencontrées dans cet article sous cinq chefs.

Les normes de finalité

Les buts et objectifs poursuivis en créant un registre préventif doivent être clairement focalisés. C'est ce qu'exprime la première des 12 recommandations que fait le "Working Party". Lorsqu'on veut mettre en place un tel registre, disent les auteurs, le but doit être bien clair et bien précis: ce sera spécifiquement d'identifier, de suivre et de conseiller les individus à haut risque (plus grand que 1 sur 10) de transmettre une maladie génétique grave à leurs descendants. C'est donc un but de santé publique. Sans le mentionner explicitement, les auteurs excluent un objectif d'eugénisme, par exemple, et aussi un objectif de recherche pure. Ils n'excluent pas la recherche clinique, mais celle-ci ne devrait venir que comme complément du but proprement préventif que les auteurs proposent.

Les normes professionnelles

On peut ici relever au moins deux normes professionnelles explicitement présentes dans le texte. La première veut que toute personne inscrite dans le registre reçoive le support et le conseil nécessaires pour faire face à la situation difficile qui est et sera la sienne. Cela suppose un support et des conseils de la part des médecins, et aussi de la part de services sociaux appropriés. Inscire des personnes sur un registre génétique sans assurer de tels services de base serait agir

de manière non professionnelle.

La seconde exige que le médecin de famille soit obligatoirement impliqué dans le fonctionnement de tout registre génétique. On devrait d'abord avoir son avis avant d'inscrire une personne, et il devrait participer par la suite au support et au conseil génétique. La justification de cette norme est la suivante: "Par sa connaissance intime de la situation familiale, il est non seulement en meilleure situation de protéger ses patients contre plusieurs types possibles d'intrusion inutile, mais dans plusieurs situations il peut très bien être capable de donner le conseil génétique lui-même et certainement, de procurer l'aide et le support nécessaires à ceux qui seraient identifiés comme possédant un risque élevé." ³

Les normes d'efficacité

J'ai noté quatre normes destinées à hausser l'efficacité du registre. Tout d'abord, un registre en Grande-Bretagne devrait être régional plutôt que national et être localisé dans un centre génétique régional. La raison en est qu'un registre régional serait plus près de la population, du personnel médical et social et ainsi mieux en mesure qu'un centre national de bien remplir sa finalité de prévention et l'exigence de support et de conseil génétique.

La seconde norme touche à l'étendue du registre: un registre général est préférable à des registres spécifiques pour chaque maladie. Ces derniers risquent de créer de la confusion, des difficultés de communication, entraînant une moins grande efficacité. Ce n'est que si un registre général ne peut être mis sur pied pour des raisons financières qu'on peut recommander la création de registres spécifiques, mais à la condition que ceux-ci soient d'une certaine importance.

Une troisième norme d'efficacité touche le personnel nécessaire à un registre. Ce personnel serait composé d'au moins trois personnes: un médecin généticien, un technicien en informatique, un "field worker" qu'on peut peut-être traduire par un travailleur social ou une aide sociale.

Enfin, quatrième norme, le patron de cette équipe devrait être le médecin généticien: "L'individu tout désigné pour porter la responsabilité globale du registre serait un généticien médical ayant statut de consultant, avec la coopération du personnel approprié de médecine communautaire." ⁴

Les normes éthiques

Certaines normes déjà évoquées plus haut peuvent peut-être être

considérées comme ayant un aspect éthique. Ce serait le cas notamment pour la norme qui exige que toute personne inscrite au Registre reçoive support et conseil génétique. Nous avons cependant rangé cette norme parmi les normes professionnelles, étant donné la manière dont elle est présentée. Mais il est clair qu'elle comporte une dimension éthique certaine.

Deux autres normes ont par contre un aspect proprement éthique. L'une exige qu'aucune personne ne soit inscrite au registre sans qu'elle le sache et l'accepte. Cela vaut pour toute personne à risque; cela vaut aussi pour des parents ("relatives") de cette personne, même si la chose est dans leur cas souvent beaucoup plus compliquée à réaliser que dans le cas de la personne à risque elle-même. "Aucun individu ne devrait être inscrit dans le registre sans qu'il en ait pleine connaissance ni sans son consentement." ⁵

La seconde touche à la confidentialité. Des formules et des règles très strictes doivent être mises au point pour assurer la plus complète confidentialité des renseignements que contient un registre. Cela suppose en particulier des règles touchant l'accès au registre. Celui-ci doit être réservé au seul personnel susceptible de participer au support et au conseil génétique. D'autres peuvent aussi avoir accès au registre, tels des épidémiologistes ou d'autres chercheurs, mais —sauf exception— en réservant cet accès aux seules données statistiques, à l'exclusion des données personnelles ou nominatives.

Les normes techniques

Il s'agit ici des normes ayant trait à l'appareil technique destiné à recevoir et traiter les données. Le Comité recommande évidemment que les données soient informatisées. Mais il va plus loin en précisant certaines spécificités. Ainsi, le système devrait pouvoir traiter tout à la fois des maladies chromosomales, multifactorielles et monofactorielles, et être assez souple pour accueillir des maladies génétiques nouvellement identifiées. Également, le Comité recommande une standardisation de l'équipement d'ordinateurs entre les centres régionaux, pour faciliter la collaboration qui peut s'avérer nécessaire entre ces centres. Le Comité ajoute également que: "Le programme d'ordinateur, tout comme tous les autres aspects du système de registre génétique, doit incorporer des balises très strictes en regard de la confidentialité." ⁶

Les échos du rapport

Le rapport que résume l'article que je viens d'analyser a connu des

échos, qui sont venus renforcer la normativité proposée. Il fut entre autres résumé et présenté par la rédaction du *British Medical Journal* ⁷ et dans une note des *Archives of Disease in Childhood* ⁸.

L'écho le plus notable, cependant, vint d'un membre du "Working Party" qui, cinq ans plus tard, est revenu sur ce thème de la normativité, en y ajoutant des éléments personnels ⁹. Tout d'abord, il vient compléter le rapport du groupe Emery en ajoutant une sixième catégorie de normes: *les normes de contenu*. Il en énumère trois, qu'il juge essentiels à la création de registres :

1. la maladie doit avoir des effets graves, pour qu'il vaille la peine de l'introduire dans un registre ou de créer un registre pour elle;

2. la précision et la qualité générale des données inscrites dans le registre doivent être élevées et être susceptibles de vérification;

3. les risques de maladie chez les parents doivent être élevés, sans quoi l'on crée des inquiétudes inutiles et la valeur du registre est alors "faible à un degré inacceptable".¹⁰

Par ailleurs, Harper modifie —sans le dire— une norme proposée par le Comité Emery. Il tient plutôt pour des registres spécifiques et limités, plutôt que des registres généraux. Il exprime cette norme dans les termes suivants: "Chacun des centres régionaux en Grande-Bretagne (généralement un par région hospitalière) doit maintenir un registre pour un très petit nombre de maladies de majeure importance... D'autres registres spécifiques peuvent être maintenus par des spécialistes dans une région (e.g. hémophilie)..."¹¹

Dans l'ensemble, le point de vue présenté par Harper en 1983 est marqué par beaucoup plus de réserve, de retenue, de modestie que le rapport Emery de 1978. La conclusion de Harper le dit d'ailleurs en termes à peine voilés: "Des développements spectaculaires dans le domaine de la génétique ne doivent pas être espérés dans les années qui viennent, ni sont-ils nécessairement désirables. Cette conclusion pourra désappointer ceux qui entrevoient des changements majeurs qui élimineront les maladies génétiques, mais ce qui compte pour le moment est de s'assurer que ce qui a déjà été entrepris dans quelques domaines pour des maladies particulières soit étendu et consolidé..."¹²

Les producteurs de la normativité proposée

Comme je le disais au début de ma communication, ce qui est intéressant dans l'ensemble de ces données, c'est que nous saisissons à sa source un phénomène d'émergence de normativité dans le cadre d'un processus de production de normes et d'auto-régulation. Ce groupe de

travail a inventorié les registres existants, analysé leurs politiques et leurs pratiques. Il en dégage pour l'avenir des lignes directrices qui forment un énoncé normatif de ce qui est souhaitable. Nous sommes ici en quelque sorte à la source d'une normativité en gestation dans un pays particulier, la Grande-Bretagne.

Après avoir identifié la normativité émergente, le sociologue ne s'arrête pas là. Il veut surtout identifier les producteurs de cette normativité. Dans le cas présent, la réponse est facile à donner: ce sont de toute évidence des membres du corps médical. C'est une société de médecins généticiens qui a créé ce groupe de travail. Celui-ci était composé de six médecins: quatre généticiens, un généraliste et un spécialiste de médecine communautaire. C'est donc une section du corps médical qui est impliquée dans cette production normative: les médecins généticiens. Il se trouve aussi qu'au moins deux des médecins généticiens étaient eux-mêmes activement impliqués dans un ou des registres dont ils avaient la responsabilité. On ne s'étonne donc pas que le groupe établisse comme norme que la direction d'un registre génétique soit confiée à un généticien, ce qui est sans doute aussi tout à fait normal. Par ailleurs, les deux autres membres du comité étaient aussi des médecins, mais non généticiens: un généraliste et un spécialiste de médecine communautaire. Ces deux membres ont pu contribuer aux normes touchant le rôle important attribué au médecin de famille dans les recommandations du groupe.

Ajoutons encore que le rapport précise que si la Clinical Genetics Society a cru utile de créer ce groupe de travail, c'était pour suivre la recommandation que faisait l'Organisation mondiale de la Santé qui, dans un rapport de 1972, suggérait que les centres de médecine génétique mettent en place des registres dans le but de prévenir les maladies génétiques. Nous sommes donc ici dans une situation où la production de la normativité est le fait d'un univers d'initiés, hautement spécialisés dans un domaine où un nombre restreint de personnes bénéficient des connaissances appropriées pour y intervenir d'une manière éclairée et efficace. La normativité proposée est donc auto-produite par les personnes professionnellement intéressées à la réussite du projet, les médecins généticiens; et toute la normativité que ceux-ci suggèrent de mettre en place est orientée de manière à ce que les registres soient auto-régulés par leur personnel professionnel et que celui-ci soit assuré d'en garder le contrôle.

CONCLUSION

L'analyse de texte que nous venons de poursuivre nous a permis d'observer un cas particulièrement riche et intéressant d'un projet de production de normes. Il s'agit vraiment ici d'un phénomène de normativité en émergence, à partir à la fois de l'expérience vécue et accumulée par les membres du "Working Party", des renseignements et des observations obtenus à partir d'autres registres en exercice et finalement d'un exercice de réflexion mené en commun par les membres du "Working Party".

Comme on l'a cependant souligné, la normativité proposée représente ce qu'on pourrait appeler "l'imaginaire" normatif professionnel. Elle est en effet issue d'un groupe composé de personnes essentiellement intéressées et impliquées dans des registres génétiques, à leur succès et à leur bonne gestion. C'est en quelque sorte un ordre normatif interne à un segment de la profession médicale qui est ici proposé.

Dans un tel cas, il ne faut pas manquer de s'interroger sur les motivations réelles et profondes des producteurs de normes. Il n'est évidemment pas question de soupçonner des intentions malicieuses. Mais il s'agit plutôt de chercher à voir dans quelle mesure la santé publique, l'intérêt des malades et l'intérêt professionnel des médecins peuvent converger ou diverger, pour s'assurer que les motivations mises de l'avant dans la rhétorique ne seront pas sacrifiées au profit d'intérêts professionnels ou autres. Un programme de recherche à développer pourrait éventuellement identifier et catégoriser, selon leurs finalités, des registres ou fichiers génétiques dans un système de santé comme, par exemple, celui du Québec.

RÉFÉRENCES

- 1 Emery AEH, Brough C, Crawford M, Harper P, Harris R and Oakshott G (1978) A report on genetic registers. Based on the report of the Clinical Genetics Society working party. *J Med Genet* 15: 435-442.
- 2 *Id.*, à la p. 435:
 1. To consider the nature of genetic Registers.
 2. To consider the value and potential application of such Registers, particularly with regard to the prevention of genetic disease.
 3. To consider genetic Registers with regard to: i.- specific genetic disorders such as Huntington's chorea; ii.- genetic disorders in general where relatives may be at high risk.

4. To consider both the feasibility and acceptability of genetic Register systems organised: i.- on a national basis; ii.- on a more local basis.
5. To make recommendations.
- 3 *Id.*, à la p. 439: "Because of his intimate knowledge of the family situation, he is not only in the best situation to protect his patients from many possible unnecessary intrusion, but in many situations he may well be able to give genetic counselling himself, and certainly provide support and help for those found to be at high risk".
- 4 *Id.*, à la p. 438: "The appropriate individual to have overall responsibility for the Register would be a medical geneticist of consultant status, with the co-operation of appropriate community medicine staff".
- 5 *Id.*, à la p. 441: "No individuals should be included on the Register without their full knowledge and approval".
- 6 *Ibid.*: "The computer program, like all other aspects of the genetic Register system, must incorporate strict safeguards for confidentiality".
- 7 British Medical Journal (1979) Registers for the prevention of genetic disease. 215-216.
- 8 Pembrey ME (1979) Genetic registers. Arch Dis Child 54: 169-170.
- 9 Harper PS (1983) Genetic registers and the prevention of inherited disorders. In: C.O. Carter (ed.), Developments in Human Reproduction and their Eugenic, Ethical Implications, Londres, Academic Press, 117-137.
- 10 *Id.*, aux pp. 118-119.
- 11 *Id.*, à la p. 135: "Each of the major regional centres in Britain (in general one per hospital region) should maintain a register for a very small number of disorders of principal importance... Other specific registers may be kept by specialists in a region (e.g. haemophilia)..."
- 12 *Ibid.*: "Spectacular developments in the field of genetic registers are not to be expected in the coming years, nor are they necessarily desirable. This conclusion may disappoint those looking forward to sweeping changes that will eliminate genetic disorders, but the main task now is to ensure that what is already being undertaken in a few areas for particular disorders is extended and consolidated..."

LA PRÉVENTION ET LE RÔLE DE L'ÉTHIQUE TOUCHANT LA CONSTITUTION ET L'UTILISATION DES REGISTRES GÉNÉTIQUES

Guy Bourgeault

INTRODUCTION

"En ce temps-là, parut un édit de César Auguste, que toute la terre fût mise par écrit!" C'est ainsi que Paul Claudel, si je me souviens bien, traduisait, dans *l'Annonce faite à Marie*, le rappel par l'évangéliste Luc de l'ordre impérial transmis dans toutes les provinces, alors que Quirinius était gouverneur de Syrie, exigeant que chacun aille se faire inscrire, dans sa ville de naissance, au registre d'un recensement universel — "le premier", note Luc (Lc 2: 1-3). Ce texte ancien m'est revenu en mémoire, alors que, préparant ma contribution, je tentais d'articuler mes réflexions sur la prévention et le rôle de l'éthique touchant la constitution et l'utilisation des registres génétiques: il évoquait soudain cette longue tradition de l'enregistrement des événements et des dates, des liens du sang et de l'adoption, des biens hérités ou acquis, etc., de tout cela, finalement, qui s'est avéré ou a simplement paru requis, au fil des âges, pour assurer l'encadrement de la vie sociale et sa cohérence ¹. La constitution, aujourd'hui, des registres génétiques me paraît s'inscrire dans cette tradition, et en constituer pour nous une sorte d'achèvement.

En effet, pour s'arracher aux aléas de la vie et tenter d'orienter leur destinée — nous dirions aujourd'hui: dans un effort d'auto-détermination —, les humains ont constamment tenté au cours des millénaires de notre histoire, recourant au besoin aux prévisions et aux prédictions des devins, de prévoir afin de pouvoir planifier et, faute de pouvoir à proprement parler prévenir les sécheresses, d'engranger les récoltes des bonnes années, par exemple, en prévision des disettes à venir ². C'est ainsi que les Hébreux, selon le récit biblique, ont pu jadis recourir, pour survivre, aux réserves égyptiennes. Mais n'était alors possible que la prévoyance, et non pas, à proprement parler, la prévision, la prédiction. Années de vaches grasses et années de vaches maigres se succédant apparemment sans ordre les unes aux autres, la

prudence conseillait de faire des réserves lors des années fastes pour consommation lorsque viendraient les jours néfastes.

Les développements scientifiques et technologiques des dernières décennies permettent désormais — et c'est là le nouveau, l'achèvement, — de prévoir, de prédire en certains cas avec une relative certitude, et de prévenir. Et cela, non plus seulement en vue d'un contrôle sur l'environnement, mais, comme cela est particulièrement évident en matière de connaissances et d'interventions génétiques, en vue d'un contrôle des humains sur eux-mêmes. "La morale occupait autrefois, note Michel Serres ³, un lieu que maintenant la science et la technique comblent peu à peu. La morale, la sagesse remplaçaient la science, la prévoyance suppléait la prévision. Désormais, nous disposons de plus en plus de bonnes prévisions et de bonnes prédictions. Le manque de morale au lieu où s'installe la science va-t-il remplacer le manque de science au lieu où était la morale?"

L'éthique n'est pas mise à l'écart pour autant. Car ressurgit soudain son interrogation. Les développements scientifiques et technologiques réalisés, en effet, comme ceux qui sont en cours et dont certaines réalisations, notamment dans le domaine de l'épidémiologie génétique, sont déjà prévisibles, peuvent servir de façon générale le mieux-être des personnes et des collectivités, finalement de l'humanité, ou être utilisés au contraire pour mieux asseoir la domination des uns par les autres ⁴. Les registres génétiques, comme tous les registres, rendent possibles des pratiques mieux planifiées de prévention et d'intervention; reste à savoir — et à décider — si ces possibilités seront mises au service des personnes et de leurs proches, en même temps que des collectivités, pour leur permettre de s'autodéterminer, ou si les registres seront au contraire utilisés pour les mieux contrôler, d'où l'ambiguïté.

Or l'ambiguïté est en quelque sorte constitutive de l'éthique; son espace, de par la nature même de la vie tout autant que de l'éthique, est exposé au risque ⁵. Si les choses étaient claires, évidentes, sans risque d'erreur et de dommage ou de tort causé, l'éthique ne serait pas nécessaire. C'est dans la situation d'exploitation que surgissent, avec l'interrogation éthique, la protestation et la revendication d'un partage plus équitable. De façon semblable, il n'est d'éthique véritable, dans la recherche d'une paix jamais assurée, toujours à instaurer, que pour les temps de guerre. Proprement utopique, l'ère mythique de la justice réalisée et de la paix établie pour de bon, la terre promise étant atteinte, n'a nul besoin de l'éthique, de ses interrogations, de ses repères ou de

ses balises pour guider la marche. L'éthique, pour l'essentiel, est interrogation, effort de problématisation et discussion ⁶, à la recherche des "certitudes morales" toujours incertaines, finalement, et des consensus provisoires requis pour la prise de décision et pour l'action. Dans la longue tradition de la réflexion sur les exigences d'une "droite" conduite humaine, l'ambiguïté radicale des situations comme des engagements et des combats étant lucidement reconnue ⁷, il est constamment rappelé que l'incertitude est toujours présente dans le débat intérieur et dans la discussion, et qu'elle perdure au delà même de la décision, la certitude morale requise n'étant pas "absolue" et n'incluant même, selon toute vraisemblance, qu'une certitude réelle ou absolue: celle que parfois on se trompe.

Et c'est pourquoi l'éthique ne cesse d'ouvrir à nouveau à la discussion les enjeux de débats estimés clos.

Évitant de redire ce qui a été exposé dans les communications précédentes et qui permet de dégager d'utiles repères éthiques et juridiques, je m'emploierai plutôt, dans le présent exposé, à présenter un cadre de réflexion: des éléments de problématique, puis des jalons pour une discussion. J'articulerai donc mes propos en deux grandes parties. Dans un effort de problématisation, je tenterai d'abord de dire et d'explicitier quelques-uns des enjeux liés à la constitution des registres génétiques touchant le sens même de la vie et la perception que l'on peut avoir de sa qualité, ainsi que les conséquences qui en découlent pour l'éthique. Je proposerai ensuite un cadre et quelques jalons pour une discussion visant à établir éventuellement des repères essentiels pour l'utilisation de ces registres. D'entrée de jeu, je reconnais que la distinction faite ici entre la constitution des registres et leur utilisation est formelle et académique; en pratique, c'est en vue des utilisations qu'on en pourra faire que les registres sont constitués. Je reviendrai plus loin là-dessus.

DE LA SOUMISSION À LA PROVIDENCE AU CONTRÔLE RESPONSABLE

La vie humaine ⁸ a longtemps été placée, et vécue surtout, sous le signe de la gratuité et de l'imprévisibilité, en même temps que de la nécessité et de la fatalité. Et donc de la non-maîtrise, de l'intangibilité. Don ou même prêt seulement, et c'est là ce qui fait son caractère sacré, elle échappe radicalement à toute maîtrise humaine dans la gratuité de son jaillissement originel comme dans l'arbitraire imprévisible de son déroulement et de sa fin: "Dieu donne la vie, Dieu la reprend, loué soit

Dieu!" Les registres ne peuvent guère, alors, que consigner après coup les événements survenus; et non pas pour agir sur eux, mais simplement en vue des fêtes et pour alimenter ses rituels. Et peut-être aussi pour l'exercice de la prévoyance. Car il n'est pas d'autre choix que d'accepter à l'avance ce qui adviendra, de se soumettre à ce qui est inscrit dans "l'ordre des choses", prédéterminé, tout en faisant confiance en la divine providence.

La vie humaine peut aussi être placée et vécue sous le signe du projet personnel et de la liberté créatrice qui, l'alimentant, s'identifie finalement à lui. On souhaitera alors orienter le cours de sa vie en fonction de la réalisation de ce projet, dit précisément "projet de vie". Les développements scientifiques et technologiques aidant, on mettra tout en oeuvre pour permettre à chacun de donner vraiment à sa vie le sens qu'il veut lui imprimer. La constitution des fichiers médicaux, puis des registres génétiques fournira ici des instruments privilégiés, au service des personnes auxquelles ont tend dès lors à en confier la maîtrise exclusive, pour prévoir et prédire, et surtout pour prévenir, et finalement, lorsque la prévention n'aura pas été possible, pour éventuellement intervenir de façon efficace et rétablir les choses dans la conformité au désir personnel et au projet.

On peut encore inscrire résolument la vie humaine sous le double signe et le double sceau de la responsabilité et de la solidarité. On devra en conséquence tenir compte, par delà les frontières du désir personnel et de ses projets, des solidarités et des interdépendances qui engagent les autres et leur avenir dans les décisions personnelles présentes et dans les actions qui en découleront concernant la vie et ses aménagements. S'agissant de l'accès aux registres génétiques et de leur utilisation, ne suffiront alors plus les règles classiques d'une éthique personnaliste d'inspiration et d'orientation libérale visant exclusivement, dans le plein respect de la "vie privée", l'autodétermination des personnes.

Nous n'avons pas encore pris vraiment acte des conséquences pour l'éthique de cette multiplicité des sens que l'on peut donner à la vie humaine, et de l'évolution sous-jacente à la schématisation des conceptions de la vie présentée ci-dessus. Or ces conséquences sont d'importance majeure. Ce sont les paradigmes de l'éthique qui s'en trouvent changés, invitant à passer d'une morale de la loi naturelle, avec ses référents privilégiés que sont l'ordre et la loi, avec ses appels à la soumission et à l'obéissance, à une éthique dans laquelle la personne et ses projets deviennent, avec ses droits, les référents majeurs, puis à

une éthique selon laquelle le devenir personnel est perçu comme lié au devenir collectif, et qui fait en conséquence appel au constant exercice d'une responsabilité partagée.

La vie humaine, celle des autres en même temps que la nôtre, est désormais livrée à notre responsabilité. A une responsabilité partagée: la responsabilité de chacun est en cause à l'endroit des autres ainsi que de lui-même, quand il s'agit de vie humaine; et la responsabilité de divers acteurs est appelée à s'exercer, dans l'articulation cohérente d'un jeu complexe d'apports différenciés.

— "Suis-je le gardien de mon frère?" La constitution des registres génétiques fait que je puis détenir sur les membres de ma famille en même temps que sur moi des informations qui leur seraient utiles, voire requises pour une meilleure maîtrise de leur vie. On ne saurait se contenter ici de brandir le spectre de l'eugénisme et de ses risques pour éluder des responsabilités nouvelles. Entre l'individu isolé et la grande société en quelque sorte anonyme, existe d'ailleurs, non choisie et antérieure à tout projet personnel, la solidarité familiale ⁹.

— Dans la constitution, puis lors de l'utilisation des registres génétiques, divers acteurs interviennent. Les éthiques professionnelles et les déontologies renvoyant toujours aux rapports professionnel-client dans le cabinet privé, désuètes, doivent être revues pour faire place désormais à la prise en compte plus largement des responsabilités interprofessionnelles et proprement institutionnelles, et politiques ¹⁰.

Il ressort des propos ci-dessus que nouveaux rapports doivent désormais être à la fois reconnus et instaurés entre les humains et la vie — livrée désormais à leur responsabilité; et, par conséquent, entre les droits et les responsabilités individuelles, d'une part, et les exigences du bien public, d'autre part, la famille constituant dans les matières qui nous occupent ici une réalité en quelque sorte intermédiaire devant faire l'objet d'une attention privilégiée.

Pour compléter la présentation sommaire faite ci-dessus de quelques éléments de problématique, je ferai, touchant l'exercice de la responsabilité eu égard à la vie humaine, deux observations qui me paraissent d'une particulière importance dans le présent débat.

Au sujet de la qualité (humaine) de la vie et des "anomalies".

Prévision, prédiction et prévention ne sont évidemment pas sans objet. Dans le présent débat, l'enjeu est précisément de pouvoir prévoir les éventuelles anomalies d'origine génétique, en prédire la venue avec la plus grande certitude ou plus modestement la plus grande probabilité

possible, pour finalement empêcher leur occurrence. Mais qui décidera de ce qu'est, touchant la vie humaine et sa qualité potentielle, une anomalie? Et sur quelle base en décidera-t-on? en référence à quelle image, à quelle conception de la personne et de la vie humaine?

Se trouve ainsi ouvert, dans un contexte nouveau, le débat maintenant classique en bioéthique sur la qualité de la vie, c'est-à-dire sur ce qui fait sa qualité humaine. Et je crois, quant à moi, que le renvoi tout libéral de ce débat à la seule conscience individuelle est un leurre. Les données d'ordre génétique utiles ayant été colligées et consignées dans nos registres dans une perspective et avec un objectif avoué de prévention, on ne saurait éluder le questionnement de ce débat en prétendant n'avoir en main qu'un instrument nous permettant d'informer les personnes directement concernées, et elles seules, pour leur permettre de prendre des décisions plus éclairées. D'une part, ce qui fait la qualité de la vie dans une société donnée tient à la culture propre de cette société et aux idéologies qui y sont dominantes; or, seul le débat ouvert sur ces idéologies peut maintenir vivante la culture d'une société. D'autre part, des choix politiques et institutionnels devront être faits, ne serait-ce qu'au sujet des services qui pourront être effectivement offerts, et des décisions professionnelles seront prises, sur la base des informations colligées et disponibles, qui viendront encadrer fortement les choix individuels et les décisions personnelles.

Au sujet des rapports entre la responsabilité et la prise en compte du risque.¹¹

La prévision et la prédiction s'avérant toujours défailtantes, en dépit des progrès réalisés à cet égard et de ceux à venir, l'exercice de la responsabilité exige que soit pris en compte le risque de l'erreur: dans sa recherche constante, d'abord, afin de pouvoir découvrir les failles avant que n'advienne la catastrophe, mais aussi dans la vigilance, dans la disponibilité à revoir et à corriger plutôt qu'à défendre le système établi. Car la réduction des marges d'erreur, intéressantes sur le plan statistique et réconfortantes pour les chercheurs et pour les praticiens, ne diminue en rien la gravité des torts éventuellement causés aux personnes qui en sont finalement les victimes. Ce premier risque touche la constitution des registres. Le risque est également présent quand il s'agit de leur utilisation, comme plusieurs communications l'ont déjà abondamment montré; s'impose en conséquence, de nouveau, pour contrer ce risque et en prévenir les effets néfastes pour les personnes, un constant effort de prévision et de vigilance chez les professionnels, chez

les administrateurs et les responsables institutionnels, chez les responsables politiques.

LA CONSTITUTION ET L'UTILISATION DES REGISTRES GÉNÉTIQUES: CADRE ET JALONS POUR UNE DISCUSSION

Cette deuxième partie sera plus brève. C'est que, touchant la constitution et l'utilisation des registres génétiques, les exposés précédents ont proposé quelques grands principes et/ou repères d'ordre éthique tout autant que d'ordre juridique, notamment pour assurer la confidentialité requise pour respecter la vie privée des personnes et leur dignité, qui me paraissent tout à fait pertinents. Je n'y reviens donc pas, présentant plutôt un cadre pour une discussion et quelques jalons ou quelques pistes de réflexion.

1. J'ai affirmé plus haut que la distinction faite entre la constitution des registres génétiques et leur utilisation avait quelque chose de factice, de formel, d'académique. Car *les registres ne sont constitués qu'en vue de leur utilisation*. Il s'ensuit qu'il importe d'assurer la congruence entre les finalités et les modalités tant de la constitution des registres que de leur utilisation. Si les registres sont constitués en vue d'utilisations multiples: pour fins de recherche, d'études épidémiologiques, de conseil en matière génétique, de thérapie, il faudra: (a) en informer clairement les personnes au sujet desquelles les informations seront recueillies et obtenir leur accord; (b) assurer ensuite au registre constitué, d'autre part, un accès diversifié et diversement mesuré selon les mandats sociaux des utilisateurs. Les contrôles techniques sont possibles, à la condition que les décisions appropriées soient prises; d'où l'importance de maintenir le débat ouvert sur les finalités et sur les modalités de la constitution des registres génétiques et de leur utilisation dans les équipes de travail, dans les institutions, sur la place publique.

2. Compte tenu des enjeux en cause et des conséquences pour les personnes de données erronées qui seraient consignées dans les registres génétiques, le plus grand soin doit être apporté pour n'enregistrer que des données jugées certaines ou assurées. Malgré quoi il y aura des erreurs. Aussi faudra-t-il, dans la constitution des registres et dans leur utilisation, maintenir toujours vive la conscience d'une part d'incertitude explicitement reconnue, et apprendre à "gérer" cette part d'incertitude. Débordant l'ordre technique, les enjeux sont ici, de nouveau, éthiques et politiques.

3. La responsabilité éthique, en matière de constitution et

d'utilisation des registres génétiques, ai-je noté plus haut, ne saurait être qu'une responsabilité partagée. Non pas diluée pour autant. Différenciée plutôt, compte tenu de la complémentarité des divers concours apportés et qu'il importe d'articuler dans une cohérence appropriée: concours et responsabilité des personnes qui acceptent que des informations les concernant soient consignées à telle ou telle fin, des scientifiques et des professionnels, des gestionnaires des services et des institutions, des politiques et plus largement des citoyens qu'ils représentent. Comment pourrions-nous assurer, sans entraver les démarches par une bureaucratie tatillonne, l'articulation des apports divers de façon à favoriser la cohérence de leurs interactions?

4. Pour la constitution et l'utilisation des registres génétiques, les perspectives et les repères d'une éthique fondée que sur les seuls droits de la personne me paraissent insuffisants, ai-je également noté plus haut. La nécessaire prise en compte de la solidarité interpersonnelle et transpersonnelle ou sociale dans une éthique de la responsabilité relance l'interrogation et la discussion. Avant que n'émergent, par delà les polarisations actuelles, des consensus qui, d'ailleurs ne pourront être que provisoires, il importe sans doute de préserver les acquis et de faire le plus grand cas du respect des personnes, de leur dignité, de leur droit de s'autodéterminer, etc., et des exigences qui en découlent pour les conduites de recherche ou proprement professionnelles. Mais il importe aussi d'ouvrir le débat sur ce front dans un large dialogue qui transgresse les frontières disciplinaires et professionnelles et qui n'exclue pas ceux et celles dont la vie, en même temps que la nôtre, solidairement avec la nôtre, est aussi en cause... et en jeu.

Je terminerai en rappelant que le verbe *prévenir* peut signifier, en d'autres contextes, à la fois l'acte de la *prévenance*, par lequel on va au devant du désir et de la vie, malgré les risques, pour en faciliter les cheminements, et celui de la *prévention*, par lequel on se met au contraire en réserve et en garde contre ce que la vie comporte de risques et de dangers...

RÉFÉRENCES, NOTES ET COMMENTAIRES

- 1 Galbraith VH (Encyclopaedia Britannica 7 : 566, 1771) a décrit le *Domesday Book*, registre de l'Angleterre médiévale (1086) conservé dans les archives londonniennes. Ce registre précisait notamment, pour les fins des impôts à prélever, la valeur et l'étendue des terres royales ou appartenant à ses vassaux. Il fut complété et mis à jour ensuite au fil des siècles. Voir aussi Weddell JM (1973) Registers and registries: a review. Int J Epid Vol. 2, No 3.

- 2 Pour ces rapports entre la prévention et l'autodétermination, voir Bourgeault G (1985) Prévention et éducation permanente: enjeux éthiques et politiques.. Colloque international sur la prévention, Université de Montréal, 30 avril.
- 3 Dans les Actes du colloque (1985) Génétique, procréation et droit, Paris, Actes-Sud/Hubert Nyssan, p. 148.
- 4 Voir là-dessus les propos de Gilbert Renaud sur "les progrès de la prévention", (1984) La Prévention, entre le contrôle et l'autogestion. Revue internationale d'action communautaire, Vol. 11, no 51.
- 5 Voir l'essai de Simone de Beauvoir : Une morale de l'ambiguïté, Paris, Gallimard, 1947. Comme le note Andrei Plesu, "l'éthique circonscrit un espace exposé au risque" dans (1978) Éthique de Robinson, Paris, Méandres/L'Herne, 1990, p. 33.
- 6 Voir l'ouvrage de Axelos K (1972) Pour une éthique problématique, Paris, Ed. de Minuit. Sur l'éthique comme interrogation et comme discussion, voir aussi: Bourgeault G (1990) L'Éthique et le droit face aux nouvelles technologies biomédicales - Prolégomènes pour une bioéthique, Montréal, PUM; Bruxelles, de Boeck-Wesmaël, pp. 51-57, 80, 152-155.
- 7 Albert Camus a admirablement exprimé cette ambiguïté qu'on ne saurait éviter dans la crise de conscience de Rieux, ce médecin conscient qu'il propage la peste en allant de maison en maison pour lutter contre ses ravages et tenter d'en prévenir l'extension— dans "La Peste" et dans "L'État de siège".
- 8 Je reprends ici librement certains de mes propos, *supra*, note 6, au chapitre 5, sur "La vie comme don, comme projet, comme responsabilité", pp. 133-150.
- 9 Voir à ce sujet les propos de Guay H, Knoppers BM (1990) Information génétique: qualification et communication en droit québécois. Revue générale de droit 21: 545-606.
- 10 Maints exemples des carences ici évoquées sont donnés dans Guay H, Knoppers BM, *supra*, note 9.
- 11 Sur la prise en compte du risque dans une éthique de la responsabilité et dans des politiques et des pratiques conséquentes, voir les ouvrages de Lagadec P (1981) Le risque technologique majeur, Paris, Pergamon; *Id*, (1981) La Civilisation du risque, Paris, Ed. du Seuil. Voir Bourgeault G, *supra*, note 6, pp. 210-234.



RÉFLEXION SUR LES ENJEUX SCIENTIFIQUES ET NORMATIFS DES REGISTRES/FICHIERS COMME INSTRUMENTS D'ÉPIDÉMIOLOGIE GÉNÉTIQUE

Claude M Laberge et Bartha Maria Knoppers

INTRODUCTION

L'objectif principal du colloque était de constituer un premier forum québécois où des pratiques émergentes de médecine génétique appliquées à l'épidémiologie et pouvant s'appuyer sur des instruments tels que des registres ou fichiers génétiques seraient soumises aux évaluations de disciplines relevant des sciences humaines et sociales, notamment le droit, afin d'amorcer un début de réflexion critique sur la normativité de ces supposés instruments en santé publique et dans le contexte socio-sanitaire actuel.

Dans l'ensemble, le colloque a réussi pour une première fois (mais de façon encore nébuleuse) à démontrer que la qualification génétique appliquée à des instruments de santé publique ou de recherche épidémiologique entraînait de fait une réévaluation des finalités et des normes qui autrefois étaient considérées comme valides et conséquentes à l'esprit de la médecine sociale et préventive. Cette différence a surtout été identifiée comme résidant d'abord et fondamentalement dans les droits de la personne.

Les instruments d'épidémiologie et de surveillance deviennent potentiellement dangereux pour la personne lorsqu'ils concernent des données génétiques, considérées comme ayant un caractère médical et personnel plus individualisés que les données courantes des dossiers médicaux. En plus, ces mêmes instruments cherchent actuellement leurs nouvelles vocations dans l'application sociale des connaissances de la médecine génétique et leurs différentes finalités demeurent encore à définir dans une médecine qui est en voie de transformation rapide.

Dans cette perspective, la première impression générale révèle justement qu'une transformation radicale de la médecine n'est pas encore clairement identifiée tant par les scientifiques que par les humanistes. Cette perception servira de prétexte à notre réflexion car elle est en fait strictement parallèle tant dans le domaine médical que dans le domaine des sciences sociales. En médecine, la génétique est

encore perçue comme une spécialité additionnelle alors qu'en droit elle est considérée comme inhérente à la personnalité et qu'en sociologie, elle n'est évaluée que comme un virage technologique.

Le cadre de référence général demeure la médecine classique telle que pratiquée et évoluant dans un système de haute technologie dans un cadre de sécurité sociale. Les justifications scientifiques et les analyses juridiques (entre autres) considèrent toujours, inconsciemment, la génétique comme une spécialité médicale et, en ce sens, simplement comme un autre instrument bio-technologique renforçant la transformation sociale de la médecine. Selon une telle dialectique de maîtrise sociale des technosciences, les scientifiques tentent encore de conserver, dans une nouvelle discipline, des objectifs classiques de santé publique tout en s'accommodant des normes sociales qui s'instaurent concernant la protection des droits individuels. Les humanistes tentent d'appliquer une doctrine d'expression et de protection de droits individuels dans des instruments qui ne sont pas encore bien définis en médecine classique spécialisée et toujours inappropriés aux besoins de la médecine génétique.

Cependant, la vraie réalité sous-jacente à la transformation actuelle de la médecine n'est pas l'amélioration des applications techniques mais plutôt la conversion fondamentale du paradigme médical par une nouvelle connaissance scientifique issue de la révolution biologique. Par la génétique, la médecine redevient l'art et la science de l'individu. Les maladies et anomalies sont maintenant définies selon de nouveaux gabarits individuels et familiaux et les instruments de l'épidémiologie génétique doivent s'accommoder d'objectifs de prévention personnelle et de protection des choix individuels.

Les enjeux scientifiques et normatifs des registres et fichiers génétiques devront donc éventuellement s'exprimer dans le cadre de cette transformation épistémologique de la médecine génétique laquelle deviendra une nouvelle médecine et non plus, seulement, une spécialité de la médecine traditionnelle moderne. Quels pourraient donc être ces futurs enjeux à la lumière du contenu limité du colloque et plus globalement, à celle de "l'invention" de la médecine génétique?

ENJEUX SCIENTIFIQUES

Ce que la médecine génétique risque de gagner ou de perdre dans le domaine de l'épidémiologie dépend de la transformation de vieux instruments de santé publique en regard de nouvelles finalités. Peut-on

faire l'enregistrement ou la surveillance de risques et/ou de prédispositions génétiques individuels ou familiaux de la même façon qu'on le fait pour des épidémies ou des facteurs de risques environnementaux? L'agrégation et l'identification d'incidences ou prévalences de maladies génétiques entraînent des dangers de discrimination. La distribution historique des mutations dans certaines populations peut entraîner leur caractérisation comme "tarées" contrairement à l'histoire même de ces populations adaptées.

Ce qu'on dénomme registres génétiques lorsque l'on veut en discuter en 1991 en sont-ils vraiment ou sont-ils des registres anciens assaisonnés d'une nouvelle justification suite au besoin d'appliquer au domaine de la médecine traditionnelle les connaissances spectaculaires de la génétique humaine?

Un registre de reconstitution historique d'une population devient, dévie ou se métamorphose en registre génétique en raison d'un élément interne à l'étude démographique (une science humaine) commun avec une méthodologie de mesure de dérive génétique (science biologique) qui est l'instrument de la filiation généalogique (génétique des populations) pouvant valider des hypothèses d'homogénéité génique (épidémiologie génétique). D'un ordre de finalité de reconstruction, on évolue vers une autre catégorie d'interprétation sans repenser profondément la méthodologie et les nouvelles obligations déontologiques spécifiques à la nouvelle fonction du registre.

La méthode génétique est applicable aux structures anciennes, mais l'encadrement est partagé. Cela risque de conduire à des présomptions, souvent inconscientes, que la généalogie reconstituée est une mesure réelle de la transmission "générationnelle" des gènes à partir d'un patrimoine original et, que ce que l'on peut reconstituer existe tandis que ce qui ne l'est pas n'existe pas. Cette faille philosophique et méthodologique inter-disciplinaire entraîne une autre extrapolation démographique qui tente l'équivalence au niveau de la population du conseil génétique médical au niveau de familles restreintes, en étudiant sérieusement le concept et la possibilité d'inférence généalogique, concept absolument étranger au fondement de la science génétique.

La démographie génétique existe, il est vrai, lorsqu'elle analyse des comportements populations anonymes, comme les apparentements, la fécondité différentielle des parentèles reliées au noeud d'une même pathologie, la condensation ancestrale des lignes de probabilité ascendante, les variations de taux de consanguinité, la démographie

des origines de lignées, etc... Mais, utiliser les archives d'actes sociaux (comme nuptialité et naissance) comme des équivalents de croisements génétiques pour conclure à l'identification d'une descendance lointaine comme "à risque" de porter un gène délétère individuellement (inférence) est absurde. En effet, après quelques générations, la dilution des probabilités génétiques fait en sorte que l'incidence du gène dans la population est plus élevée que la probabilité inférée à un descendant. Un registre de population n'est seulement qu'une référence partielle aux conditions démographiques de l'histoire de la population bien qu'importante lorsqu'on a la chance d'y référer. D'une certaine façon, en démontrant l'apparementement entre une partie de la population, elle favorise la perception d'altruisme et de partage des risques génétiques parmi les membres qui y participent.

La reconnaissance de ces limitations fait d'un registre comme BALSAC un complément important d'une approche d'épidémiologie génétique et favorise l'étude de l'environnement d'expression des phénotypes. Par ailleurs, une application naïve de la méthode de démographie historique aux problèmes de la distribution des phénotypes mène directement aux problèmes de "maîtrise sociale" et de protection de la vie privée qu'a rencontré l'INED récemment, et avec raison. Il s'agit ici de vieux réflexes médicaux avec de vieux instruments qui démontrent une ignorance inconsciente du nouveau paradigme génétique, à savoir que tout en étant relié à une chaîne généalogique, l'individu est unique et ne peut pas toujours s'agréger dans des cohortes de risques.

Une autre génération de registres génétiques est représentée par l'intrusion informatique de la technique de liaisons de documents (record linkage) devenue possible à la fin des années 60, au début de l'expansion des mémoires des ordinateurs. De cette façon et en dépit du caractère anonyme des registres, on peut reconstituer les phénotypes dans le temps et déterminer leur évolution pour toute une population sédentaire. On peut déterminer d'une façon grossière des catégories de risques et évaluer certains effets généraux de l'environnement sur l'expression de ces phénotypes. Sous le couvert d'un registre de population, on peut extraire des données importantes sur la mortalité et la morbidité génétique. Cependant, la stricte fonction de cumulation de données en l'absence d'obligation d'intervention (à cause de la règle d'anonymat) fait qu'un tel instrument de surveillance est soumis à des planifications et des rationalisations qui sont d'ordre politique et non médical, les individus étant encore utilisés en terme de cohorte plutôt

qu'individu (ou encore, famille). Les obligations d'information et d'autorisation récentes qui découlent des droits fondamentaux de la personne ne permettraient plus une structure de registres génétiques comme celui de la Colombie-Britannique, sauf justement comme un instrument de planification sanitaire.

Par ailleurs, les différentes formes de registres de malformations congénitales qui existent dans le monde et qui sont actuellement les mieux représentés par le modèle EUROCAT sont clairement identifiés et acceptés. Leurs particularités ont été de s'intégrer d'emblée dans la structure de santé publique et de médecine préventive, de s'adresser à des problèmes d'épidémiologie classique où les risques surgissent de l'environnement externe et de disposer de la collaboration directe des médecins en rapport avec leurs patients, tout en offrant la garantie morale de suivi et d'intervention lors "d'alertes". Cependant, leur inefficacité est aussi reconnue, non pas par manque de compétence, mais parce que l'environnement n'est pas aussi sélectif qu'on a pu le croire à l'aube de l'ère nucléaire ou encore avec la nouvelle révolution "médico-industrielle". Limités dans leur justification sociale, ces registres tentent de se reconverter à la génétique médicale. Mais, parce qu'ils ne changent pas fondamentalement de paradigme, ils sont voués à l'échec.

Il faut maintenant des instruments qui considèrent les malformations congénitales et les anomalies génétiques dans une même catégorie initiale, la génétique du développement embryonnaire étant la nouvelle frontière scientifique. Il faut songer (si la théorie génétique est correcte) à surveiller, à intervenir et à conseiller dans les cas d'anomalies génétiques décelées à la naissance et plutôt tenter d'exclure une cause endogène dans les malformations congénitales et non vice-versa. Il faut se rappeler ici qu'une cause endogène peut affecter le message génétique sans être héréditaire (vg thalidomide). Un tel type de registre risque toutefois d'être considéré comme génétique mettant en relief le besoin de redéfinition et de renouveau des instruments.

Un autre type de registre qui sera considéré comme génétique est celui des cancers. Comme les malformations congénitales, les cancers sont de plus en plus (en regard des développements de biologie moléculaire) regardés comme des événements génétiques, certains étant héréditaires, une bonne proportion (25%) comportant une histoire familiale de prédisposition. D'un instrument de surveillance et de contrôle de qualité, le registre de cancer devient une ressource importante d'épidémiologie génétique. Mais comment concilier, pour

cette nouvelle finalité, la traditionnelle voie de communication qui consiste dans un rapport de pathologiste au registre, avec le besoin de retracer les familles et de déterminer les personnes à risque? Le problème de la médecine classique confrontée à de nouvelles obligations médicales est ici à son point crucial et critique. Comment utiliser de l'information obtenue régulièrement et naturellement dans un contexte de surveillance à des fins qui exigent de la recherche clinique qui n'était pas prévue au départ, complètement ignorées des personnes fichées à leur insu (non pas qu'elles s'y seraient opposées s'il avait été jugé nécessaire de les en informer!)?

Le registre des cancers pose ce problème d'une façon très scientifique et dans une perspective de très bonne épidémiologie classique qui ne serait pas contestée s'il ne s'agissait de génétique. Pourquoi la génétique serait-elle différente, pourquoi une prédisposition est-elle pire qu'un mode de vie? La qualification négative du même renseignement dans une perspective génétique semble la meilleure preuve, que sous-jacent à l'ignorance de la réalité biologique, un imaginaire est déjà formé qui considère les caractéristiques génétiques comme personnelles et sujettes à la protection de l'individualité. Socialement il semble plus normal d'être une victime du hasard qui peut affecter n'importe qui, plutôt que d'être responsable d'une condition généalogique. Cela peut être un relent culturel et politique de la notion réformiste où le salut (l'intégration) est une condition prédéterminée modifiable par l'acquis (lamarquisme) et où la notion de bonne et mauvaise lignée ancestrale est déterminante (galtonisme). Cet imaginaire est fréquemment rencontré en pratique de médecine génétique dans l'ostracisme familial et relationnel que subissent les patients et/ou leurs parents. Le cancer fait peur... mais, s'il était en nous! Comment franchir cette barrière psychologique sans refondre complètement la procédure et la finalité de ces registres de cancer dépassés par la nouvelle médecine et sans développer une approche informative de collaboration auprès des intéressés?

Un type différent de registre génétique est représenté par celui des nouveaux-nés soumis au dépistage systématique pour des maladies traitables précocement. Ici, la finalité d'identification, de diagnostic, de traitement et de suivi à long terme est initiale à la construction de l'instrument. Parce que la génétique est la raison d'être du programme qui nécessite le maintien du registre, il y a adéquation complète entre les besoins et les moyens. Les parents d'enfants atteints sont directement informés, sans autres intermédiaires, et si le diagnostic est confirmé, ils

sont pris en charge près de leur lieu de résidence. Le registre nominatif de départ contenant tous les nouveau-nés analysés devient un fichier médical pour les enfants dépistés, fichier qui comporte les données de traitement spécifique. Il n'y a ici aucune ambiguïté mais plutôt une collaboration à long-terme entre registre et famille.

Cette forme de fichiers génétiques n'est qu'un exemple spécifique et dédié d'un vague ensemble de fichiers qui sont utilisés dans la pratique et le développement de la médecine génétique. Toutes les cliniques de génétique médicale et la plupart des chercheurs en génétique humaine ont des fichiers nominatifs divers de cet ordre. Et c'est là que se trouve l'ambiguïté de définition en terme de registre génétique. Si on accepte la définition qu'un registre est une compilation systématique d'un ensemble de données relatives à un ensemble de population ou de catégorie de pathologies, alors plus de 90% des données recueillies à des fins de recherche, de clinique ou d'épidémiologie génétiques sont ignorées.

Jusqu'au colloque (et après) ces fichiers étaient complètement ignorés des humanistes et même, dans leurs caractérisations nominatives, des généticiens. Que recèle ce niveau d'information génétique? À toutes fins pratiques, ces fichiers existent encore dans le monde médical comme des "dossiers". Mais comme on l'a perçu précédemment, l'information génétique dans un dossier lui donne une qualification "imaginaire". Ces dossiers sont maintenant considérés comme spéciaux. Si cela est vrai, la qualification génétique modifie des instruments médicaux qui dans la pratique sont considérés comme normaux et des outils naturels de l'évolution des connaissances médicales. Cette dichotomie potentielle de finalité justifie amplement l'analyse structurale des supports informatiques, car les dossiers sont soit médicaux, soit génétiques, probablement les deux à la fois, mais encore sans frontières bien définies encore entre les deux domaines.

Une liste extemporanée et certainement incomplète de tels fichiers génétiques dans le système de santé québécois citerait: TOUS les dossiers dits "familiaux" des cliniques de génétique médicale, TOUS les dossiers de cytogénétique et de diagnostic prénatal, les dossiers des cliniques spécialisées en maladie génétique (fibrose kystique, dystrophie musculaire, etc...), les fiches techniques de tous les chercheurs impliqués dans des études de pathologies génétiques ou des études épidémiologiques sur les marqueurs ou les porteurs, les fiches de toutes les banques d'ADN servant à la recherche, les dossiers cliniques de toute enquête épidémiologique génétique soit par regroupement de dossiers

médicaux, soit par programme de "dépistage" de cas cliniques, etc...

L'information génétique est envahissante et se retrouve soudainement dans le dossier médical le plus ordinaire!

Deux types de tels fichiers strictement et officiellement génétiques sont présentés à titre d'exemples. Les deux sont basés sur la gestion du consentement éclairé de toute personne fichée et sur le principe opérationnel que toute analyse d'ADN est un acte médical. Dans un premier exemple, une maladie spécifique (la dystrophie myotonique de Steinert) constitue la raison du fichier de service de laboratoire moléculaire clinique. Dans un deuxième, un projet de recherche (qu'il reste encore à qualifier de génétique puisqu'il s'agit de maniaque-dépression) supporte un fichier qui pourrait servir à identifier des gènes majeurs de prédisposition génétique. L'autorisation et le choix individuel des participants sont à la base de la gestion informatique décentralisée au laboratoire de génétique moléculaire et sont directement en accord avec la perception du patient qui découle de la médecine génétique. Cette nouvelle forme de fichiers génétiques, bien que naissante, tient compte des particularités individuelles qu'apportent la génétique et sa garantie ultime réside dans la décentralisation sur les lieux du contact médecin-patient de l'enregistrement des données nominatives plutôt qu'à la centralisation au niveau de l'ordinateur de la Régie d'assurance-maladie.

Les enjeux personnels et professionnels de la pratique de la médecine génétique, indépendamment des instruments actuels, ne doivent pas céder devant les besoins épidémiologiques. En effet, l'épidémiologie dans le cas de la génétique n'est pas seulement la mesure des incidences et prévalences, mais surtout la mise en place des études permettant de mesurer les facteurs de pronostic des différentes maladies héréditaires qui affectent toute population plus ou moins sédentaire.

Il faut trouver des moyens et des instruments qui permettent, tout en respectant intégralement les principes éthiques de l'épidémiologie, tout en respectant et protégeant les droits acquis des personnes, tout en intégrant une vocation préventive à la médecine génétique, de découvrir par l'agrégation de variantes mutationnelles si le génotype a une influence quelconque sur le phénotype. Car c'est le phénotype (ce qui est apparent) qui est soumis à la sélection (aujourd'hui moins naturelle que socio-culturelle), alors que le génotype (ce qui est caché) n'est qu'une prédisposition ou encore une simple susceptibilité. C'est ici que se fait sentir la discrimination, c'est ici que se crée la "maladie",

"l'anomalie", la séparation sociale et aussi, la synthèse du mythe que le gène est la maladie.

L'opération épidémiologique la plus urgente en médecine génétique est de construire les protocoles d'évaluation de la corrélation physiologique entre génotype et phénotype de manière à "causaliser" et à définir la mésadaptation qui constitue le critère de maladie. Cette priorité qui permettra de remettre les causes génétiques dans l'ensemble du contrat social médical, exige des fichiers construits dans cette finalité pronostique, validés constamment par le progrès des connaissances et compatibles entre plusieurs centres de recherche. Cette priorité exige aussi des fichiers génétiques qui gère les autorisations et les limites imposés par les participants, les transferts d'ADN selon les consentements et des grilles d'analyse cliniques compatibles et anonymes.

L'absence de pronostic génétique est criante et nécessite une approche laborieuse prioritaire si on veut compenser les avatars d'une science encore anatomique. Jusqu'à très récemment (et encore) des handicapés ont été placés en institution en raison strictement de leur anatomie et de sa perception d'anomalie. Le même danger guette les porteurs de maladie génétique si on se fie à la perception du tribunal!

D'ailleurs, quoi qu'on en dise, la médecine grecque a évolué en créant la méthode expérimentale, c'est-à-dire en classifiant les pathologies séparables en syndromes. La même nécessité existe aujourd'hui en médecine génétique dans la classification de l'hétérogénéité des mutations, car quels que soient les inconvénients de la méthode réductrice, soumise à la critique de la causalité unique, elle produit des résultats que les méthodes homéopathiques ou holistiques ne peuvent transmettre aux générations futures. La connaissance médicale est dépendante des percées scientifiques dans de multiples domaines de la connaissance mais, paradoxe, elle se retrouve soudain au centre des sciences avec l'avènement de la génétique, elle a maintenant le mandat d'expliquer l'humain et ses capacités d'adaptation individuelles. Il est donc primordial de trouver une zone de compromis entre les instruments de mesure de la médecine classique et ceux que nécessite cette position centrale, tout en gardant la tradition éprouvée et tournée vers le respect de l'individu qu'est la médecine hippocratique.

La quantité d'information nécessaire à cette tâche ne peut se passer des développements de l'informatique. Il faut donc trouver un moyen de concilier des opposés, soit l'accessibilité à l'information des ordinateurs et la protection du secret médical individuel. Cette

première mise en contact de ces champs d'intérêt, en présentant à la réflexion et à la critique des exemples de registres et fichiers réels et existants à une époque où la société et ses agents (médecine préventive entre autres) sont dans une période de transition scientifique (une mutation paradigmatique), crée la nécessité d'une réflexion sur les enjeux normatifs qui en sont les corollaires sociaux.

ENJEUX NORMATIFS

A notre époque, la science n'est plus une activité extra-sociale ni entièrement séparée de la culture (comme on le croit encore!). La science affecte tous les citoyens, les ressources qui lui sont consacrées sont publiques d'une façon ou d'une autre. L'individu affrontera la science à un moment certain de son existence, elle est devenue si omniprésente. En ce qui concerne la génétique, que même les généticiens médicaux n'appréhendent pas encore, cette science doit paraître aux observateurs comme floue, complexe et en mouvance continuelle, générant des espoirs ou des terreurs médiatiques à chaque découverte hebdomadaire.

La réalité dans le domaine de l'application médicale est toute autre que celle que la biologie moléculaire veut imposer, le temps entre la découverte technique du gène et celui d'un bénéfice clinique au patient demeure encore très long. Si la phase anatomique de la génomique qu'est le séquençage du génome humain est bien engagée et fournit déjà les marqueurs de cartographie nécessaires à l'identification des séquences codantes, cette phase n'en demeure pas moins une simple étape préliminaire. La compréhension physiologique des énormes variations du génome humain lorsque mesurées aux gabarits du gène "consensuel" ne repose pratiquement encore que sur des hypothèses de travail. La thérapie génique n'est qu'un mythe empirique tant que l'analyse fonctionnelle n'indique pas le lieu de la réparation spécifique du phénotype, soit-il génomique.

La maîtrise sociale de cette nouvelle science biologique passe par la recherche et l'évaluation d'un autre type de science, plus empirique il est vrai, mais aussi plus près de l'évolution des sociétés, celui des sciences humaines et sociales. Ce qui sera acceptable dans une société libre et démocratique doit satisfaire aux deux domaines de connaissances (sciences et humanités) s'il ne veut pas être perçu comme un pouvoir d'exclusivité. Cela implique un forum commun de discussion et de compréhension où la responsabilité sociale de l'un ou l'autre groupe est acceptée *de facto* et n'est pas remise en question *a priori* par des idéologies corporatistes, verbeuses et déconstructionnistes.

Devant le développement de la génétique (qu'on ne peut arrêter à cause de sa dynamique sociale dans les pays développés sans pour autant permettre qu'elle remplace l'institution médicale de ces mêmes sociétés), les sciences humaines doivent produire les gabarits consensuels et démocratiques respectant les droits individuels mais aussi les droits collectifs, sans nécessairement se référer aux attentes philosophiques et aux idéologies courantes. Nos sociétés sont des sociétés d'information libre et les média (tant populaires que scientifiques) jouent un rôle intrinsèque dans les perceptions sociales (les imaginaires) de ce qui est permis, acceptable ou simplement envisageable. L'information scientifique interdisciplinaire en ce qui concerne l'impact de la médecine génétique dans la société, y compris la dimension épidémiologique et préventive, est un devoir social important comme l'est celui de l'acceptation de la vulgarisation de cette information réfléchie.

C'est dans ce cadre de discussion et d'échange de perceptions que se situent les enjeux normatifs de l'épidémiologie génétique et plus particulièrement, de ses instruments que sont les registres et fichiers. Entre l'auto-régulation et la législation, il y a place pour une éthique consensuelle qui protège socialement les droits des citoyens, tant individuels que collectifs, tout en favorisant un transfert social et un développement intégré des applications des connaissances génétiques.

Actuellement, comme le démontre clairement la problématique scientifique, les instruments sont mal définis et encore rudimentaires (peut-être parce que la médecine génétique elle-même n'est pas encore définie?). Les sciences normatives sont donc obligées d'analyser un champ d'activité qui n'a pas de limites ni de contraintes précises. Dans un tel contexte, la seule normativité immédiatement accessible est celle de la problématique juridique à défaut d'une approche purement bioéthique ou sociologique des techniques.

Le juridique est bien adapté à la problématique médicale classique et utilise déjà une doctrine éprouvée de responsabilité, de consentement et de confidentialité. De fait, les droits de la personne inscrits dans les Chartes et la réglementation de la pratique professionnelle constituent déjà un corpus doctrinal imposant. Si la génétique n'était qu'une spécialité médicale au même titre que l'immunologie ou l'infectiologie par exemple, il ne devrait y avoir que quelques ajustements mineurs à incorporer à ce corpus. Mais alors, pourquoi, dans un mouvement mondial spontané de commissions, de comités et colloques se penche-t-on partout sur l'étude des problèmes ("issues") juridiques, sociaux et

éthiques de la génétique humaine? Ce mouvement doit être symptomatique d'un problème plus profond de maîtrise sociale de cette science.

De fait, c'est la démonstration complémentaire à la conclusion épistémologique d'un changement de paradigme. Les instances politiques répondant aux interrogations diverses de leurs commettants se tournent vers la réévaluation juridique et régulatrice de cette nouvelle médecine génétique. Le plus souvent, ces planificateurs exigent encore des solutions pièce par pièce parce qu'ils conservent des réflexes de virage biotechnologique et qu'eux non plus n'appréhendent pas encore qu'il s'agit d'une authentique révolution scientifique. Cependant, elles le réaliseront au fur et à mesure que les modifications sectorielles proposées par le droit classique créeront plus de problèmes qu'elles n'en résoudront, calquant en cela l'approche médicale de champs spécialisés d'application technique.

D'évidence, comme en médecine, le droit tente d'analyser la nouveauté génétique à la lumière de ses perceptions et de ses acquis en appliquant des grilles d'analyse qui touchent aux divers secteurs du droit, surtout médical mais aussi privé, public, familial et criminel.

La confidentialité et la diffusion des informations génétiques dans les registres publics et privés est au centre d'une tentative de qualifier ce type d'information (tant de diagnostic que de prédisposition) comme médicale mais soumise cependant à des autorisations et à des accès plus contraignants. On soulève les exceptions aux lois sur l'accès à l'information personnelle qui ne suscitent aucun obstacle lorsqu'il s'agit de renseignements médicaux mais qui peuvent voir leurs finalités détournées si ces renseignements sont aussi génétiques.

Puisqu'il est impensable de réaliser les éventuels registres, et surtout les fichiers sectoriels, indispensables à l'épidémiologie génétique sans une percée informatique, une analyse juridique détaillée des niveaux de protection dans les banques et dossiers médicaux informatisés est un exercice préalable de retour aux principes de base essentiels à une réflexion *de novo* sur ces instruments de santé publique, tout registre ou fichier génétique devant être obligatoirement une cumulation de dossiers personnels tout en tenant compte de la spécificité individuelle de la caractérisation génétique. La doctrine sous-jacente est exposée dans cette analyse mais on se rend aussi compte qu'il manque encore une justification spécifique à la génétique, qui n'est pas volontaire mais plutôt prudente devant l'indécise définition actuelle des instruments.

Le droit normatif et de propriété est aussi utile à l'analyse critique des registres généalogiques, ou sectoriels, de populations. L'emphasis est alors mise sur les obligations et les contraintes des chercheurs et des propriétaires de tels fichiers, qui par ailleurs sont bien périphériques aux besoins de l'épidémiologie génétique compte tenu des limitations exprimées plus haut.

Tous ces domaines du droit qui viennent d'être mentionnés sont les plus classiques et les plus appropriés à l'étude de cette jonction entre deux formes de médecine, l'une bien établie dans la société et bien réglementée, l'autre n'étant encore qu'une prémonition.

Mais d'autres domaines du droit sont aussi impliqués, et ce même en dehors de la limite commune entre droit et éthique. En effet, la problématique normative reflète la diversité des problèmes juridiques et des domaines de pouvoirs économiques, politiques et sociaux qui sont mis en cause par l'utilisation publique des informations génétiques. Cette diversité semble parallèle à celle qui existe du côté de la problématique scientifique où les catégories instrumentales sont aussi multiples et difficiles à identifier.

Le fondement doctrinal juridique est cependant très utile comme point de départ parce que déjà socialement accepté dans une société libre et démocratique et inscrit au préalable dans les Chartes des droits et libertés des personnes. Si les principes humanistes demeurent au moins les mêmes en toutes circonstances de l'évolution des sociétés, il n'y a qu'à les adapter aux connaissances nouvelles. Certains de ces principes sont même nécessaires pour modérer l'hubris des généticiens et les rappeler à leurs obligations sociales plutôt que strictement professionnelles. On n'a qu'à citer les droits à l'inviolabilité, à la vie privée, à l'autonomie et à l'égalité pour replacer toute initiative épidémiologique génétique dans son contexte social. Un travail énorme est déjà amorcé pour tempérer légalement les conséquences de sélection et de discrimination qu'entraîne l'information génétique. Mais, il s'agit encore d'une approche préventive contre les abus d'une science inconnue et non pas d'une approche intégrative d'un nouveau contrat social. Probablement est-il encore trop tôt pour qu'une vision globale des conséquences et des avantages sociaux de la médecine génétique permettent de faire des choix de société.

Dans le domaine des droits collectifs, la situation d'analyse et de reconnaissance de la génétique à un niveau autre que celui d'une nouvelle technologie biologique spécialisée est très rudimentaire pour ne pas dire embryonnaire. Les sociologues et les "éthiciens" qui

s'adressent à ce problème sont pour la plupart, des spécialistes des technologies médicales et par déformation professionnelle, considèrent aussi la génétique humaine comme telle. Cela rend leurs analyses sectorielles et situationnelles quand elles ne sont pas directement dépendantes des doctrines historiques et de philosophie des techniques.

D'ailleurs, à la lecture des compte rendus du colloque, on réalisera que pour ces sciences humaines de comportements sociaux ou personnels, l'épidémiologie génétique et ses instruments de registres et fichiers posent un problème d'identification et que seuls quelques jalons intuitifs peuvent être posés comme hypothèses de travail dans la conjoncture actuelle. Il est évident que si le système de prévention génétique était déjà en place et structuré, la critique sociologique ou éthique serait évaluative et constructive. Mais déjà, de s'apercevoir qu'un problème existe et qu'il n'est pas encore classable dans une grille unique d'analyse idéologique constitue un immense pas en avant ne serait-ce que dans l'intérêt professionnel suscité chez ces collègues impliqués dans l'étude de la normativité. Leur curiosité maintenant aiguillée, ils seront peut-être commis à la quête intellectuelle de l'élucidation des enjeux que l'intégration sociale de cette nouvelle médecine comportent.

Le paradoxe de la génétique humaine est que l'information génétique nécessaire pour construire le phénotype, tout en étant personnelle et individuelle, doit essentiellement se manifester dans un environnement qui, lui, n'est pas purement personnel mais social. Des gènes seuls ne construisent pas une personne, encore moins un citoyen. L'hygiène et l'ordre publics, l'éducation, les statuts économiques, la culture et la justice sont des ressources de sélection et d'adaptation que constituent les sociétés. Vu dans cette perspective, le droit à l'expression d'un génome individuel n'est pas isolé mais est dépendant d'un partage social et civique. Même dans le sens le plus rawlsien de justice génétique, la collectivité de partage tout en ayant des devoirs envers l'individu a aussi des droits de contrôle et de planification. Ces droits étatiques se résument dans le contrat social médical et de sécurité sociale dans la prévention et dans l'accessibilité aux services. On ne peut présumer qu'il devrait en être autrement pour la médecine génétique.

Le caractère familial (et souvent généalogique) des maladies et prédispositions génétiques entraîne en contre-partie de ce même contrat social des devoirs civiques de mutualité et d'altruisme par la participation dans les programmes épidémiologiques et par le partage

de l'information génétique aux endroits et sous les formes appropriées qui maintiendront la protection de ces droits fondamentaux.

C'est finalement la reconnaissance du besoin social d'expression qui justifie la maîtrise sociale de la science et de la technologie génétique et qui nécessite l'identification des outils sociaux que sont les registres et les fichiers génétiques. Mais il est aussi évident que l'obligation de partage d'information fait du concept d'épidémiologie génétique une collaboration plutôt qu'une surveillance. La société a l'obligation de prévention et d'accessibilité aux services, les participants ont des obligations de communication qui respectent leurs consentements et la confidentialité des informations génétiques. Les choix que les citoyens prennent en rapport avec ces informations sont cependant personnels mais s'inscrivent dans une perspective d'éducation civique qui résulte dans une politique préventive individuelle et encadrée par le contrat social de santé et de sécurité sociale.

La société québécoise en particulier avec sa diversité ethnique et ses régionalismes génétiques doit incorporer les nouvelles connaissances de la médecine génétique dans un système qui dépasse la seule accessibilité des services personnels et doit donc trouver les instruments d'épidémiologie qui permettront de caractériser les maladies génétiques et les états de prédisposition, d'analyser les phénotypes selon les variations mutationnelles et de planifier les ressources de prévention. Ce n'est qu'avec des données réelles que la maîtrise sociale nécessaire à cette société peut être envisagée, laquelle devrait correspondre à une éthique consensuelle et démocratique.

CONCLUSION

Le colloque peut possiblement être perçu comme un exercice de relations publiques en faveur des registres et fichiers génétiques si on regarde ces instruments comme des moyens de contrôle et de surveillance médicales dans un esprit habitué à la médecine classique moderne où l'individu est seul et semblable devant "l'anomalie" qui résulte de l'environnement. Cependant, si on réalise l'ampleur de la transformation essentielle que la génétique humaine apporte à cette médecine en plaçant le potentiel d'anomalie dans chacun des citoyens et en créant ainsi un environnement d'expression qui devient personnel, alors le colloque peut être perçu pour ce qu'il a voulu être, simplement une première tentative de sensibilisation publique à l'inadéquation d'instruments épidémiologiques dans la pratique de la médecine génétique préventive.

La solution à la "maîtrise sociale" de cette épidémiologie génétique ne réside pas dans la philosophie des techniques comme on pourrait le penser à prime abord, mais plutôt dans la reconnaissance inter-disciplinaire relevant de la philosophie de la science car, la génétique (surtout humaine) entraîne une véritable révolution paradigmatique (dans le sens khunnien), une renormalisation épistémologique de l'humain dans son environnement social et universel.

Les définitions de normalité, pathologie, maladie, handicap, corps humain, adaptation, etc... se redéfiniront au fur à mesure que cette révolution biologique s'étalera dans les domaines de la culture, de la religion et des sciences humaines et sociales. La prémisse de départ est que du point de vue génétique, tous les individus sont différents dans l'expression de leurs phénotypes globaux résultant de l'information génique exprimée constamment dans un milieu social et écologique d'expression. Pour que ces nouvelles définitions s'élaborent dans un esprit réaliste et historique le moins idéologique possible, des instruments et des fichiers génétiques sont des éléments de connaissance nécessaires et utiles, mais qui ne peuvent se développer en huis-clos scientifico-médical et encore moins génético-moléculaire. Il faut que les citoyens y contribuent et que les différents choix de définitions leur soient proposés par d'autres scientifiques et philosophes, experts des droits, des représentations sociales, des structures politiques et des idéologies culturelles.

Avec le concours de la diversité d'expertise, le citoyen lorsqu'il sera "malade" pourra éventuellement redécouvrir dans la médecine génétique et ses champs d'activité, la médecine hippocratique avec son approche humaine qui regarde chaque patient comme unique et susceptible d'être aidé sinon guéri.

Dans cette perspective utopique, la résultante de l'utilisation d'instruments de santé publique en médecine génétique mènera-t-elle nécessairement à l'eugénisme ou plutôt au traditionnel euphénisme de la médecine? L'eugénisme est un problème de politique qui concerne classiquement les races. Or les races n'existent pas en génétique, la seule circonscription biologique étant l'espèce. L'euphénisme est la réparation ou l'amélioration du phénotype d'un seul individu à la fois et correspond en médecine génétique au traitement classique de la médecine qui lui aussi est soit correction lorsque possible, soit conseil et support lorsqu'inconnu, soit expérimental lorsque des hypothèses sérieuses sont évaluables. C'est dans ce sens que les débats sur ces

questions historiques doivent être remis au moment où les connaissances et les instruments de la génétique humaine seront plus claires. C'est pourquoi, devant le caractère indécis et inclassable d'instruments classiques qui sont toujours en transformation, comme le sont actuellement registres/fichiers génétiques, la discussion prévue initialement sur l'eugénisme n'a pu être tenue.

Des recherches sur la problématique juridique, sociale et éthique de l'épidémiologie génétique devraient clarifier les données du problème au cours des prochaines années et permettre éventuellement le débat le plus important sur l'intégration et la maîtrise sociales de cette nouvelle pratique de la médecine, c'est-à-dire la médecine du prochain millénaire.



BIBLIOGRAPHIE SÉLECTIVE

Isabelle Panisset

MONOGRAPHIES

- AMERICAN MEDICAL ASSOCIATION, Guidelines for physicians to insure the protection of confidentiality of computerized medical information. In: Computer and Medicine (Annual update).
- AXELOS K. (1972) Pour une éthique problématique, Paris, Ed. de Minuit.
- BEAUPRÉ M. (ed) (1990) Rapport annuel des nouveaux cas de cancer déclarés au fichier des tumeurs du Québec. Année 1987, Gouvernement du Québec.
- BLANC, M. (1986) L'ère de la génétique, Paris, La découverte.
- BOILEAU M. et al. (1989) SIDOCI Système informatisé de données cliniques intégrées. Montréal, SIDOCI.
- BOUCHARD G. (1987) Le développement de SOREP comme centre de recherches multidisciplinaire et interinstitutionnel. University Research Centers in the Social Sciences and Humanities/Les Centres de recherche universitaires en sciences humaines, Ottawa, Les Presses de l'Université d'Ottawa, pp. 33-47.
- BOUCHARD G. (dir.) (1988) De la dynamique de la population à l'épidémiologie génétique, Chicoutimi, SOREP.
- BOUCHARD G. (1990) L'extension du fichier-réseau BALSAC à l'ensemble de la population du Québec, du 17^e au 20^e siècle. Les données du projet. SOREP, Document no. I-C-90.
- BOUCHARD G., DE BRAEKELEER M. et al. (1991) Histoire d'un génôme: Population et génétique dans l'est du Québec. Québec, Presses de l'Université du Québec.
- BOUCHARD G., ROY R., CASGRAIN B. (1985) Reconstitution automatique des familles. Le système SOREP. Dossier no. 2, Université du Québec à Chicoutimi, 2 vol.
- BOURGEAULT G. (1990) L'Éthique et le droit face aux nouvelles technologies biomédicales - Prolégomènes pour une bioéthique, Montréal, PUM; Bruxelles, de Boeck-Wesmaël.

- DE BEAUVOIR S. (1947) Une morale de l'ambiguïté. Paris, Gallimard.
- DE WAL S P., WEATHERALL J.A.C., LECHAT M.F. (1985) Registration of Congenital Anomalies in EUROCAT Centres, 1979-1983. Cabay, Louvain-la-Neuve.
- DRAPER G.J., BIRCH J.M., BITCHELL J.M., KINNIER-WILSON L.M., LECK I., MARSDEN H.B., MORRIS-JONES P.H. et al. (1982) Childhood Cancer in Britain: Incidence, Mortality and Survival. HMSO, London.
- EUROCAT WORKING GROUP (1991) Surveillance of Congenital Anomalies, 1980-1988. Department of Epidemiology, Catholic University of Louvain, Brussels.
- ÉTHIQUE MÉDICALE ET DROIT DE L'HOMME. (1988) Arles. Actes Sud.
- FLYNT J.W., NORRIS C.K., ZARO S., KITCHEN S.B., KOTLER M., ZIEGLER A. (1987) State Surveillance of Birth Defects and other Adverse Reproductive Outcomes. Center for Environmental Health, U.S. Department of Health and Human Services, Washington.
- FRECHETTE J.-G. (1990) Vision juridique du dossier de santé. Rock Forest, Association québécoise des archives médicales.
- GALLOUX J.-C. (1988) Essai de définition d'un statut juridique pour le matériel génétique. Thèse, Faculté de droit et de science politique, Université de Bordeaux I.
- GÉNÉTIQUE, PROCRÉATION ET DROIT (1985) Paris, Actes-Sud/Hubert Nyssan.
- GOULET J., GAGNÉ M., GIRARD D. (1983) Règles de droit et confidentialité. SOREP, Dossier no. 1.
- GROUPE DE RECHERCHE INFORMATIQUE ET DROIT. (1986) L'identité piratée. Montréal, SOQUIJ.
- HARPER P.S. (1989) Myotonic Dystrophy. W.B. Saunders Company, London.
- HOOKE E.B., JANERICH D.T., PORTER I.H. (eds) (1971) Monitoring Birth Defects and Environment: The Problem of Surveillance. Academic Press, New York.
- INTERNATIONAL CLEARINGHOUSE FOR BIRTH DEFECTS MONITORING SYSTEMS (1988) Annual report 1987.
- JAMMAL A., ALLARD R., LOSLIER G. (1988) Dictionnaire d'épidémiologie. Edisem, St-Hyacinthe, Québec.

- KNOPPERS B.M. (1991) Dignité humaine et patrimoine génétique: étude. Commission de réforme du droit du Canada, Ottawa.
- KNOPPERS B.M. and LABERGE C.M. (1990) Genetic Screening: From Newborns to DNA Typing. Elsevier Science Publishing Company, Amsterdam.
- LAGADEC P. (1981) La civilisation du risque. Paris, Ed. du Seuil.
- LAGADEC P. (1981) Le risque technologique majeur. Paris, Pergamon.
- MACLENNANNITZ R., WINKLER A. (eds) (1978) Cancer Registration and its Techniques. International Agency for Research on Cancer, Lyon.
- McKUSICK V.A. (1990) Mendelian Inheritance in Man: Catalogs of Autosomal Dominant, Autosomal Recessive, and X-linked Phenotypes. 9th ed. Johns Hopkins University Press, Baltimore.
- MYRIANTHOPOULOS N.C. (1985) Malformations in Children from One to Seven Years. A Report from the Collaborative Perinatal Projects. Alan R. Liss, New York.
- NAROD S.A., STILLER C., LENOIR G.M. (1991) An Estimate of the Heritable Fraction of Childhood Cancer. *Br J Cancer* (in press).
- NELKIN D., TANCREDI L. (1989) Dangerous Diagnostics: The Social Power of Biological Information. Basic Books, New York.
- OFFICE OF TECHNOLOGY ASSESSMENT (1983) The Role of Genetic Testing in the Prevention of Occupational Disease. J.H. GIBBONS (dir.) Washington, D.C.
- OFFICE OF TECHNOLOGY ASSESSMENT (1990) Genetic Monitoring and Screening in the Workplace 3. J.H. GIBBONS (dir.) Washington, D.C.
- PLESU A. (1978) Éthique de Robinson. Paris, Méandres L'Herne, 1990, p. 33.
- PROCTER R. (1988) Racial Hygiene: Medicine under the Nazis. Harvard University Press, Cambridge, Massachusetts.
- RENAUD G. (1984) La prévention, entre le contrôle et l'autogestion. *Revue Internationale d'Action Communautaire*, Vol. 11, no 51.
- SCHINZEL A. (1984) Catalogue of Unbalanced Chromosome Aberrations in Man. Walter de Gruyter, Berlin.
- SOREP (1989) Règlement concernant la confidentialité des données contenues dans le fichier BALSAC. 40 pages et annexes.
- WERTZ D.C., FLETCHER J.C. (eds) (1989) Ethics and Human Genetics - A Cross-Cultural Perspective. Springer-Verlag, New York.

- WINTER R.M., BARAITSER M. (1990) *The London Dysmorphology Database*. Oxford University Press, Oxford.

ARTICLES

- ANDERSON D.E. (1974) A genetic study of breast cancer. Identification of a high-risk group. *Cancer* 34: 1090-1097.
- ANDERSON D.E., BADZIOCH M. (1985) Risk of familial breast cancer. *Cancer* 56: 383-387.
- ANDREWS L.B., JAEGER A.S. (1991) Confidentiality of genetic information in the workplace. *AmJ Law & Med* 17:75.
- ANDREWS, LORI B. (1990) DNA testing, banking and individual rights. In B.M. KNOPPERS and C.M. LABERGE (Eds) *Genetic Screening: From Newborns to DNA Typing*. Elsevier Science Publishing Company, Amsterdam, pp. 217-242
- BAIRD P.A. (1987) Measuring birth defects and handicapping disorders in the population: The British Columbia Health Surveillance Registry. *Canad Med Ass J* 136:109-111.
- BAIRD P.A., ANDERSON T.W., NEWCOMBE H.B., LOWRY R.B. (1988) Genetic disorders in children and young adults: a population study. *Am J Hum Genet* 42:677-693.
- BERK T., COHEN Z., CULLEN J.B. (1981) Familial polyposis and the role of the preventive registry. *Can Med Assoc J* 124: 1427-1485.
- BERK T., COHEN Z., CULLEN J.B. (1987) Surveillance in relatives of patients with Adenomatous Polyposis. *Seminars in Surgical Oncology* 3:105-108.
- BIRCH J.B., MARSDEN H.B., SWINDELL R. (1980) Incidence of malignant disease in childhood: A 24-year review of the Manchester Children's Tumour Registry data. *Br J Cancer* 42: 215-223.
- BIRCH J.M., HARTLEY A.L., MARSDEN H.B., HARRIS M., SWINDELL R. (1984) Excess risk of breast cancer in the mothers of children with soft tissue sarcomas. *Br J Cancer* 49: 325-331.
- BOLDUC L.A. et MONTGRAIN C.H. (1985) Le dossier médical électronique sera-t-il confidentiel ? *Administration hospitalière et sociale* 31:5:5.
- BOUCHARD G. (1988) Les fichiers-réseaux de population: Un retour à l'individualité, *Histoire sociale/Social History*, Vol. XXI:42 (novembre-November):287-294.

- BOUCHARD G., LABERGE C., SCRIVER C.R. (1988) Reproduction démographique et transmission génétique dans le nord-est de la province de Québec (18e -20e s.), *European Journal of Population/Revue européenne de démographie*, 4:39-67.
- BOUCHARD G., POUYEZ C., ROY R. (1980) L'avenir de fichiers de population dans les sciences humaines: le projet de fichier-réseau de la population saguenayenne, *Études canadiennes/Canadian Studies*, no. 9 (déc.):31-45.
- BOUCHARD G., ROY R., CASGRAIN B., HUBERT M. (1989) Fichier de population et structures de gestion de base de données: le fichier-réseau BALSAC et le système INGRES/INGRID. *Histoire & Mesure* 4:39-57.
- BRITISH MEDICAL JOURNAL (1979) Registers for the prevention of genetic disease (Editorial), *Br Med J* 1: 215-216.
- BURNUM J.F. (1991) Sounding Board - Secrets about patients. *New Engl J Med* 324(16):1130-1133.
- CALMETTES C. (1984) Creation of a group for the study of calcitonin tumours. *Bull Cancer* 71: 266-273.
- CASTILLO E., CZEIZEL A., KÄLLEN B., MASTROLACOVO P., OAKLEY G.P., TAKESSHITA K., et al. (1986) Methodology for birth defects monitoring. *Birth Defects Orig Article Series*, 22: 1-43.
- CHÉNIER R. J.(1990) L'informatisation des dossiers hospitaliers: confidentialité et sécurité. *Micro Gazette* 5:1:28.
- CLARK A. (1990) Genetics, ethics, and audit. *Lancet* 335:1145-1147.
- CLARK J.T.R., GRAVEL R.A., MAHURAN D.J. (1990) Carrier Screening For Tay-Sachs Disease: Prospects for Direct Mutation analysis in B.M. KNOPPERS and C.M. LABERGE, *Genetic Screening: From Newborns to DNA Typing*. Elsevier Science Publishing Company, Amsterdam, pp. 179-196.
- CLARKE E.A., KREIGER N., MARRETT L.D., SOSKOLNE C.L. (1983) Cancer mortality, incidence and treatment in Ontario. In: *Cancer in Ontario 1983, The Ontario Cancer Treatment and Research Foundation*, Toronto.
- COHEN Z., BERK T. (1983) Treatment and follow-up of affected family members with familial polyposis. In: *Prevention of Hereditary Large Bowel Cancer*, Alan R Liss, Inc. New York.
- COLLS M.H., BAIRD P.A., GIBSON D.L. (1982) Measuring morbidity in a population: The British Columbia Health Surveillance Registry. *Canad J Pub Health* 73:313-318.

- COOPER T. (1976) Implications of findings from the Amniocentesis Registry for public policy. *Public Health Reports* 91:116-117.
- CUNNINGHAM G.C. (1990) Balancing the individual's rights to Privacy against the need for information to Protect and advance public health. In: B.M. KNOPPERS and C.M. LABERGE, *Genetic Screening: From Newborns to DNA Typing*. Elsevier Science Publishing Company, Amsterdam, pp. 205-215.
- DAUSSET J. (1989) Editorial: les droits de l'homme face à la science. *Cahiers du M.U.R.S.* 3:3.
- DECHERNEY A.H. (1989) In vitro fertilization/embryo transfer in the United States: 1987 results from the national IVF-ET Registry. *Fertility and Sterility* 51(1):13-19
- DIVISION OF SURVEILLANCE AND EPIDEMIOLOGIC STUDIES (1990). Years of potential life lost before ages 65 and 85. United States, 1987 and 1988. *Mort Morbid Weekly Rep* 39: 20-22.
- DOLK H., DE WALS P., GILLEROT Y., LECHAT M.F., AYMÉ S., BECKERS R. et al. (1990) The prevalence at birth of Down syndrome in 19 regions of Europe, 1980-1986. In: W.J. FRASER (ed.). *Key Issues in Mental Retardation Research*. Routledge, London, pp. 3-11.
- DOROZYŃSKI A. (1985) Bientôt la carte de santé génétique. *Science & Vie* 18: 22.
- DOROZYŃSKI A. (1991) Privacy rules blindside French glaucoma effort. *News & Comm, Nature* 252: 369-70.
- DRUMMOND P., TOMALIN C. (1983) Can your computer keep a secret? *Health and Social Service Journal* August:28.
- DUNLOP M.G., WYLLIE A.H., STEEL C.M., PIRIS J., EVANS H.J. (1991) Linked DNA markers for presymptomatic diagnosis of familial adenomatous polyposis. *Lancet* 337: 313-316
- EDGAR H., SANDOMIRE H. (1990) Medical privacy issues in the age of AIDS: Legislative options. *Am J Law & Med* 16:155-222.
- ELBRA T. (1984) Designing systems for security and privacy - Methodologies. *Computer Law and Practice*, September-october:26.
- EMERY A.E.H. (1976) RAPID: A genetic register system for the ascertainment and prevention of inherited disease. In: A.E.H. EMERY, J.R. MILLER (eds) *Registers for the Detection and the Prevention of Genetic Disease*. Symposia Specialists Medical Books, New York, pp. 53-63.

- EMERY A.E.H., BROUGH C., CRAWFURD M., HARPER P., HARRIS R. and OAKSHOTT G. (1978) A report on genetic registers. *J Med Genet* 15: 435-442.
- EMERY A.E.H., ELLIOT D., MOORES M., SMITH C. (1974) A genetic register system (RAPID). *J Med Genet* 11: 145-151.
- EUROCAT WORKING GROUP (1988) Preliminary evaluation of the Chernobyl radiological contamination on the frequency of central nervous system malformations in 18 regions of Europe. *Paed Perinat Epidemiol* 2: 253-264.
- EUROCAT WORKING GROUP (1991). Prevalence of neural tube defects in 20 regions of Europe and the impact of prenatal diagnosis, 1980-1986. *J Epid Comm Health* 45: 52-58.
- FONTAINE M. (1989) L'ordinateur comme support pour les infirmières soignantes et les gestionnaires des soins infirmiers. *Administration hospitalière et sociale* sept-oct: 22.
- FORAND C. (1989) Un omnipraticien rêve de "brancher" tous les médecins du pays! *L'actualité médicale*, 8 mars:45.
- FRIEDMAN J.M. (1991) Eugenics and the "new genetics". *Persp Biol Med*. 35:145-154.
- GALBRAITH V.H. *Encyclopaedia Britannica* 7 : 566, 1771.
- GALZIN P. (1990) Une révolution se prépare - le petit monde de la santé paré pour l'ordinateur. *Le monde informatique*, mai:25.
- GAUTHIER S. (1989) Au CHUS: l'informatique au service du diagnostic médical. *L'Actualité médicale*, 8 novembre: 22
- GENETIC COUNSELLING AND GENETIC REGISTERS (1976) *Br Med J* 2: 637.
- GEVERS J.K.M. (1988) Genetic testing: The legal position of relatives of test subjects. *Med Law* 7:161-166 .
- GHADIRIAN P., SIMARD A. (1987) La précision des données du fichier des tumeurs du Québec. *Bilan 1971-1980. Union Med Can* 116: 223-226.
- GILLON R. (1985) Telling the truth and medical ethics. *Br Med J* 291:1556-1557.
- GOLDBERG J., GELFAND H.M., LEVY P.S. (1980). Registry evaluation methods: A review and case study. *Epidemiol Rev* 2: 210-220.
- GUAY H., KNOPPERS B.M. (1990) Information génétique: Qualification et communication en droit québécois. *Revue générale de droit* 21: 545-606.

- GUIDELINES ON PROCEDURE WHICH CONTROL ACCESS TO CLINICAL DATA AND LIMIT ACCESS TO COMPUTERIZED DATA BASE. (1981) In: *Am J Law and Med* 7 (3).
- HALL J.M., LEE M.K., NEWMAN B., MORROW J.E., ANDERSON L.A., HUEY B., KING M.-C. (1990) Linkage of early-onset familial breast cancer to chromosome 17q21. *Science* 250: 1684-1689.
- HARDEN D., MORLEN J.H., FEATHERSTONE T. (1984) Dominant susceptibility to cancer in man. *Adv Cancer Res* 41: 185-255.
- HARPER P.S. (1983) Genetic registers and the prevention of inherited disorders. In CARTER C.O. (ed) *Developments in Human Reproduction and their Eugenic, Ethical Implications*. Academic Press, London, pp. 117-137.
- HARTLEY A.L., BIRCH J.M., MARSDEN H.B., HARRIS M. (1986) Breast cancer risk in mothers of children with osteosarcoma and chondrosarcoma. *Br J Cancer* 54: 819-823.
- HARTLEY A.L., BIRCH J.M., MARSDEN H.B., REID H., HARRIS M., BLAIR V. (1987) Adrenal cortical tumours: Epidemiological and familial aspects. *Arch Dis Child* 62: 683-689.
- HAVIGHURST C.C. (1990) Practice guidelines for medical care: The policy rationale. *Saint Louis University Law Journal* 34:777-819.
- HECHT F. (1976) Problems in the development of chromosome registers. In: A.E.H. EMERY, J.R. MILLER (eds) *Registers for the Detection and the Prevention of Genetic Disease*. Symposia Specialists Medical Books, New York, pp. 73-86.
- HILLER M. D. and SEIDEL L. F. (1981) Patient care management systems medical records and privacy: a balancing act. *Public Health Reports* 97:4:332.
- HOLTON, J.B. (1987) Registers for inherited metabolic diseases. *J Inher Met Dis* 10: 309-316.
- HOLTZMAN N.A., KHOURY M.J. (1986). Monitoring for congenital malformations. *Ann Rev Public Health* 7: 237-266.
- HOOKE E.B. (1976) Genetic registers: Types goals methods and limitations. In: A.E.H. EMERY, J.R. MILLER (eds) *Registers for the Detection and the Prevention of Genetic Disease*. Symposia Specialists Medical Books, New York, pp. 9-29.

- HOOK E.B., CHAMBERS G.M. (1977) Estimated rates of Down syndrome in live births by one year maternal age intervals for mothers aged 20-49 in a New York State study - Implications of the risk figures for genetic counseling and cost-benefit analysis of prenatal diagnosis programs. *Birth Defects OAS* 13(A): 123-141.
- HOULSTON R.S., MURDAY V., HAROCOPOS C., WILLIAMS C.B., SLACK J. (1990) Screening and genetic counselling for relatives of patients with colorectal cancer in a family cancer clinic. *Br Med J* 301: 366-368.
- HOUTS P.S., WOJTKOWIAK S.L., LIMMONDS M.A., WEINBERG G.B., HEITJAN D.F. (1991) Using a state cancer registry to increase screening behaviours of sisters and daughters of breast cancer patients. *Am J Public Health* 81: 387-388.
- HUESING S. (1983) Security and confidentiality are everyone's business. *Dimensions*, May: 26.
- KALTER H., WARKANY J. (1983). Congenital malformations. Aetiologic factors and their role in prevention. *N Engl J Med* 308: 424-431 and 491-497.
- KAPLAN F., CLOW C., SCRIVER C.R. (1991) Cystic fibrosis carrier screening by DNA analysis: A pilot study of attitudes among participants. *Letters to editor. Am J Hum Genet* 49: 240-242.
- KÄLLEN B. (1989) Population surveillance of congenital malformations: possibilities and limitations. *Acta Paediatr Scand* 78: 657-663.
- KÄLLEN B., RAHMANI T.M.Z., WINBERG J. (1984) Infants with congenital limb reduction registered in the Swedish register of congenital malformations. *Teratology* 29: 73-85.
- KENNEDY W.P. (1967) Epidemiologic aspects of the problem of congenital malformations. *Birth Defects Orig Article Series* 2: 1-18.
- KHOURY M.J., HOLTZMAN N.A. (1987). On the ability of birth defects monitoring to detect new teratogens. *Am J Epidemiol* 126: 136-143.
- KNOPPERS B.M. (1991) La personne et la génétique en droit privé québécois: un droit de maîtrise. In: *Histoire d'un génôme G. BOUCHARD et M. de BRAEKELEER (dir.)*, Québec, Presses de l'Université du Québec, p. 509.
- KNOPPERS B.M., LABERCE C. (1989) DNA sampling and informed consent. *Can Med Ass J* 140: 1023-28.

- KNOPPERS B.M., LABERGE C.M. (1991) DNA sampling and informed consent. (Revisited) Letter to the editor. *Can Med Ass J* 144:128-29.
- KNOPPERS, B.M. (1990) Genetic Heritage: The International Debate. In: B.M. KNOPPERS and C.M. LABERGE, Genetic Screening: From Newborns to DNA Typing. Elsevier Science Publishing Company Inc, Amsterdam pp. 257-277.
- KOBRIN J.A. (1983) Confidentiality of genetic information, *UCLA L Rev* 30: 1283.
- KOUCHNER A. (1991) Recherches: le mauvais oeil en héritage. *L'Express*, 23 avril: 90-92.
- LABERGE C. (1989) Myotonic dystrophy in Quebec: Geographic distribution and notions of genetic homogeneity. *Can J Neur Sci* 16: 123-128.
- LABERGE C. (1991) La myotonie de Steinert au Québec: les services cliniques et moléculaires. *Journées cliniques de génétique*, Paris 11 avril.
- LAPPÉ M. (1987) The Limits of genetic inquiry. *Hast Cen Rep* 17: 5.
- LAW C., ROBERTSON M.O., PANNY S.R., WULFF L.M. (1988) Characteristics influencing informed consent on a congenital malformations registry. *AJPH* 78: 572-573.
- LEE R. (1986) Why we need identifying information in all large-population surveys. *Can Med Ass J* 135: 437-438.
- LEGAULT B. (1988) Le guide SIG - Une gestion informatique adaptée. *L'actualité médicale*, 12 octobre: 47.
- LENZ W. (1962) Thalidomide and congenital abnormalities. *Lancet* 1: 45.
- LEPPERT M., BURT R., HUGHES J.P., SAMOWITZ W., NAKAMURA Y., WOODWARD S. et al. (1990) Genetic analysis of an inherited predisposition to colon cancer in a family with a variable number of adenomatous polyps. *N Engl J Med* 322: 904-908.
- LESSER H, PICKUP Z. (1990) Law, ethics and confidentiality. *Journal of Law and Society* 17(1):17-28.
- LI F.P., FRAUMENI J.F. (1969) Rhabdomyosarcoma in children. Epidemiologic study and identification of a familial cancer syndrome. *J Natl Cancer Inst* 43: 1365-1373.
- LOWRY R. B. (1988) Alberta Congenital Anomalies Surveillance System. *Can Med Ass J* 141: 1155-1159.

- LOWRY R.B., MILLER J.R., SCOTT A.E., RENWICK D.H.G. (1975) The British Columbia Registry for handicapped children and adults: evolutionary changes over twenty years. *Can J Pub Health* 66: 322-326.
- LOWRY R.B., THUNEM M.D., ANDERSON-REDICK S. (1989) Alberta Congenital Anomalies Surveillance System. *Canad Med Ass J* 141:1155-1159.
- LYNCH H.T., LANSPA S.J., BOMAN B.M. et al. (1988) Hereditary non-polyposis colorectal cancer - Lynch syndromes 1 and 2. *Gastroenterol Clin North Amer* 17: 679-712.
- LYS F., DE WALS P., BORLEE-GRIMEE I., BILLIET A., VINOTTE-MOIS M., LEVI S. (1989) Evaluation of routine ultrasound examination for the prenatal diagnosis of malformation. *Eur J Obst Gynecol Reprod Biol* 30: 101-109.
- MACQUART-MOULIN G., JULIAN C., CHAPEL F., AYMÉ S. (1989) Sensibilité de l'échographie obstétricale dans le diagnostic anténatal des anomalies fœtales majeures. *Rev Epidémiol Santé Publ* 37: 197-205.
- MALKIN D., LI F.P., STRONG L.C., FRAUMENI J.F., NELSON C.E., KIM D.H., KASSEL J. et al. (1990) Germ line p53 mutations in a familial syndrome of breast cancer, sarcomas and other neoplasms. *Science* 250: 1233-1238.
- MARINER W.K. (1989) Equitable access to biomedical advances: getting beyond the rights impasse. *Connecticut Law Review* 21(3):571-603.
- MATHEW C.G.P., EASTON D.F., NAKAMURA Y., PONDER B.A.J. (1991) Presymptomatic screening for multiple endocrine neoplasia type 2A with linked DNA markers. *Lancet* 337: 7-11.
- McBRIDE W.G. (1961) Thalidomide and congenital abnormalities. *Lancet* 2: 1358.
- McLEAN J. D., KAPKIN I. A. (1983) Negative impact of computerized record keeping in a psychiatric department. *Can J Psych* 28: 114.
- MEADS S. and COONEY J. P. (1986) The medical record as a data source: use and abuse. *Topics in Health Record Management* 23:25

- MERRITT A.D. et al. (1976) MEGADATS: a computer system for family data acquisition storage and analysis. In: A.E.H. EMERY, J.R. MILLER (eds), *Registers for the Detection and the Prevention of Genetic Disease*. Symposia Specialists Medical Books, New York, pp. 31-51.
- MILLER J.R. (1976) Some uses of genetic registers. In: A.E.H. EMERY, J.R. MILLER (eds), *Registers for the Detection and the Prevention of Genetic Disease*. Symposia Specialists Medical Books, New York, pp. 1-7.
- MILLER J.R., LOWRY R.B. (1977) Birth defects registries and surveillance. In: J.G. WILSON, F.C. FRASER (eds), *Handbook of Teratology - Comparative Maternal and Epidemiologic Aspects*. Vol.3 Plenum Press, New York, pp. 227-242.
- MOONEY G., JENSEN, U.J. (1990) Changing values and changing policy. In: U. J. JENSEN and G. MOONEY (eds), *Changing Values in Medical and Health Care Decision Making*, Chichester, John Wiley & Sons, pp.179-187.
- MOORES H.M. (1976) Computing problems in genetic registers. In: A.E.H. EMERY, J.R. MILLER (eds), *Registers for the Detection and the Prevention of Genetic Disease*. Symposia Specialists Medical Books, New York, pp. 115-121.
- MORISSETTE J., FISET P., LABERGE E., DUSSAULT J.H., LABERGE C. (1980) Automatisation of data processing in screening and recall procedures. In: G.N. BURROW, J.H. DUSSEAU (eds), *Neonatal Thyroid Screening*, Raven Press, New York, pp. 203-212.
- MULINARE J., CORDERO J.F., ERIKSON J.D., BERRY R.B. (1988) Periconceptional use of multivitamins and the occurrence of neural tube defects. *J Amer Med Assoc* 260: 3141-3145.
- PEMBREY, M.E. (1979) Genetic registers. *Arch Dis Child* 54 169-170.
- PÉLADÉAU P. (1989) Esquisse d'une théorie juridique des procès d'information relatifs aux personnes. *McGill Law Journal* 34:953-982.
- PHEBY D. F. H. (1982) Changing practice on confidentiality: A cause for concern. *J Med Ethics* 8:12.
- PHILLIPS P.H., LINET M.S., HARRIS E.L. (1991) Assessment of family history information in case-control cancer studies. *Am J Epidemiol* 133: 757-765.

- PONDER B.A.J., PONDER M.A., COFFEY R., et al. (1988) Risk estimation and screening in families of patients with medullary thyroid carcinoma. *Lancet* 1: 397-401.
- RACETTE D. (1989) Implantation d'un système informatique au laboratoire de l'hôpital Saint-Joseph de La Tuque - Une première pour l'Est du Canada. *Artère*, mars:9.
- RACETTE D. (1990) Un partenariat public-privé: SIDOCI-IST-DMR-CSSS-AHQ. *Artère*, mars:8.
- RAUE F., WINTER J., SPATH-ROGER M. (1989) Registry of medullary thyroid carcinoma in Germany: The German MTC study group. *Henry Ford Hosp Med J* 37: 206.
- REGISTERS FOR THE PREVENTION OF GENETIC DISEASE. (1979) *Br Med J* 215.
- REILLY, P. (1975) Genetic screening legislation. In: H. HARRIS & K. HIRSCHORN (eds.), *Advance in Genetics*, New York, Plenum Press, pp. 319-376.
- RILEY T. (1989) Quebec's access law: improvements coming. *Transnational Data and Communications Report* XII:2:12.
- ROGER F. H. (1985) Informatique et éthique médico-chirurgicale. *Acta Chirurgica Belgica* 84: 291.
- SADOVNICK A.D., BAIRD P.A. (1983) A cost-benefit analysis of a population screening programme for neural tube defects. *Prenat Diagn* 3:117-126.
- SCHWARTZ A.G., KING M.C., SELLE S.H., SATARIANO V.A. (1985) Risk of breast cancer to relatives of young breast cancer patients. *J Natl Cancer Inst* 75: 665-668.
- SCRIVER C.R., LABERGE C., CLOW C.L., FRASER F.C. (1978): Genetics and medicine: an evolving relationship. *Science* 200: 946-952.
- SHENKER S., SPITZER W., HILL G. (1984) The Investigation of a cancer epidemic: which numerator data? Tumor registry files vs. hospital records. *Can J Pub Health* 75: 157-160.
- SIEGLER M. (1982) Confidentiality in medicine - a decrepit concept. *New Engl J Med* 307:24:1518.
- SOBOL H., NAROD S.A., NAKAMURA Y., et al. (1989) Screening for multiple endocrine neoplasia type 2a by DNA polymorphism analysis. *New Engl J Med* 321: 996-1001.
- STOLL C., ROTH M.-P., DOTT B., BIGEL P. (1986) Usefulness of a registry of congenital malformations for genetic counseling and prenatal diagnosis. *Clin Genet* 29:204-210.

- SWAZEY, J.P. (1971) Phenylketonuria: A case study in biomedical legislation. *Journal of Urban Law* 48: 883-931.
- TENCONI R., CLEMENTI M., TUROLLO L. (1988) Theoretical recurrence risks for cleft lip derived from a population of consecutive newborns. *J Med Genet* 25: 243-246.
- TOSI L.L., DETSKY A.S., ROYE D.P., MORDEN M.L. (1987) When does mass screening for open neural tube defects in low-risk pregnancies result in cost savings? *Can Med Ass J* 136:255-265.
- TRIMBLE B.K. (1976) Record linkage and genetic registers. In: A.E.H. EMERY, J.R. MILLER (eds), *Registers for the Detection and the Prevention of Genetic Disease*. Symposia Specialists Medical Books, New York, pp. 87-101.
- UNE POSITION DE L'AMC: le syndrome d'immunodéficience acquise. (1989) *Can Med Ass J* 140: 64 C.
- VAN EGROO P. (1989) Imagerie médicale: L'homme scruté au plus profond de lui-même. *Science et Technologie*, 13 mars:72.
- VAN KEERBERGHEN J.P. (1989) Belgique: Incroyable projet d'informatisation des données médicales. *European Medical Press Club*, 11 décembre:25.
- VASEN H.F.A., BERKEL H., DELPRAT C.C. (1987) Multiple endocrine neoplasia syndrome type 2: The value of screening and central registration. *Am J Med* 83: 847-852.
- VLIETINCK R.F. (1976) Content and classification of information in genetic registers. In: A.E.H. EMERY, J.R. MILLER (eds), *Registers for the Detection and the Prevention of Genetic Disease*. Symposia Specialists Medical Books, New York, pp. 103-114.
- VLIETINCK R.F., VAN DEN BERGHE H. (1976) The Belgian National Genetic Register. In: A.E.H. EMERY, J.R. MILLER (eds), *Registers for the Detection and the Prevention of Genetic Disease*. Symposia Specialists Medical Books, New York, pp. 65-71.
- WATSON B.L. (1981) Disclosure of computerized health care information: provider privacy rights under supply side competition. *Am J Law & Med* 7:3: 265.
- WEDDELL J.M. (1973) Registers and registries: a review. *Int J Epidem* 2: 221-228.
- WYNSTRA N.A. (1981) Computerized medical records: legal problems and implications. *Topics in Health Record Management* 75.

LÉGISLATIONS

CANADA

Charte Canadienne des droits et libertés, partie I de la loi constitutionnelle de 1982 sur le Canada (1982, R.U., ch. 11)

Charte des droits et libertés de la personne, L.R.Q., c. C-12, art. 5, 9 & art. 49.

Code de déontologie médicale, R.R.Q., c. M-9, art. 2.03.28.

Loi médicale, L.R.Q., c. M-9, art. 42.

Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels, L.R.Q., c. A-2.1, art.1 et 2.

Loi sur la protection de la santé publique, L.R.Q., c. P-35, P-37, art. 42.

Loi sur les accidents du travail et les maladies professionnelles, L.R.Q., c. A-3.001, art. 199 et s.

Loi sur les services de santé et les services sociaux, L.R.Q., c. S-5, art 7.

Projet de loi 62, Loi modifiant la Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels et d'autres dispositions législatives, (sanctionné le 14 décembre 1990), 1ère session, 34e Législature Québec.

Projet de loi 120, Loi sur les services de santé et les services sociaux et modifiant diverses dispositions législatives, (sanctionné le 4 septembre 1991), 1ère session, 34e Législature, Québec.

ÉTATS-UNIS

H.R. 5612, *A Bill to safeguard individual privacy of genetic information from the misuse of records maintained by agencies or their contractors or grantees for the purpose of research, diagnosis, treatment, or identification of genetic disorders, and to provide to individuals access to records concerning their genome which are maintained by agencies for any purpose*, 2d session, 101st Congress (presentation, september 13, 1990).

FRANCE

Proposition de loi no 53, relative aux traitements des données nominatives à caractère médical et médico-social, à des fins de recherches, d'études et d'amélioration de la protection de la santé, 1ère session ordinaire de 1990-1991, Sénat. (présentation 23 octobre 1990), L 145-1.

PUBLICATIONS GOUVERNEMENTALES ET
PARAGOUVERNEMENTALES

CANADIAN HEALTH RECORD ASSOCIATION/CANADIAN COLLEGE OF HEALTH RECORD ADMINISTRATORS (1989)
Guidelines for the security of computerization in health care, Canada.

CANADIAN ORGANIZATION FOR THE ADVANCEMENT OF COMPUTERIZATION IN HEALTH CARE (COACH), (19??)
Guidelines for the security and confidentiality of health.

COMMISSION NATIONALE DE L'INFORMATIQUE ET DES LIBERTÉS, 2 juin 1988, Note relative à la création d'un centre démographique des marqueurs génétiques rares.

COMMISSION NATIONALE DE L'INFORMATIQUE ET DES LIBERTÉS, Délibérations no 85-07 du 19 février 1985 portant adoption d'une recommandation sur les traitements automatisés d'informations médicales nominatives utilisés à des fins de recherche médicale, 6ème rapport d'activité, C.N.I.L., République Française, 1985.

COMMISSION NATIONALE DE L'INFORMATIQUE ET DES LIBERTÉS, Délibérations no 87-89 du 15 septembre 1987 portant avis sur le projet de décision du directeur de l'Institut National d'Études Démographiques (INED) relative à l'informatisation d'un centre de marqueurs génétiques rares.

COMMISSION NATIONALE DE L'INFORMATIQUE ET DES LIBERTÉS, Délibérations no 88-63 du 7 juin 1988 portant avis sur le projet de décision du directeur de l'Institut National d'Études Démographiques (INED) relative à l'informatisation d'un centre démographique de marqueurs génétiques rares.

- COMMISSION NATIONALE DE L'INFORMATIQUE ET DES LIBERTÉS, Délibérations no 849-126 du 7 novembre 1989 portant conseil sur le titre VI de l'avant-projet de loi sur les sciences de la vie et les droits de l'homme, relatif aux traitements de données nominatives ayant pour fins la connaissance, la protection ou l'amélioration de la santé, C.N.I.L., République Française, 1989.
- COMMISSION NATIONALE DE L'INFORMATIQUE ET DES LIBERTÉS. (1988) Dix ans d'informatique et libertés. Paris, Economica.
- CONSEIL D'ÉTAT. De l'éthique au droit, 2ème ed., Paris, La documentation française, 1988.
- CONSEIL DE L'EUROPE (1989) AD HOC COMMITTEE OF EXPERTS ON BIOETHICS. Working Party on the Protection of Genetic Data, Meeting report (7 to 10 February 1989, 10 February 1989.
- CONSEIL DE L'EUROPE, Assemblée parlementaire, Recommandation 934 relative à l'ingénierie, Strasbourg. 1982, art. 4(i); déclaration reprise dans: Assemblée parlementaire du Conseil de l'Europe, Recommandation 1046 relative à l'utilisation d'embryons et fœtus humains à des fins diagnostiques, thérapeutiques, scientifiques, industrielles et commerciales. Strasbourg, 1986, art.1.
- CONSEIL DE L'EUROPE, Comité des ministres, 424e réunion des délégués, Recommandation no R (89) 4 du comité des ministres aux états membres sur le prélèvement des données épidémiologiques sur les soins de santé primaires, adoptée le 6 mars 1989.
- CONSEIL DE L'EUROPE, Convention pour la protection des personnes à l'égard du traitement automatisé des données à caractère personnel, Strasbourg, Conseil de l'Europe, 1981.
- CONSEIL DE L'EUROPE, Groupe de travail no 12 du comité d'experts sur la protection des données (CJ-PD-GT12 - Données médicales) Le secteur médical et les nouveaux défis pour la protection des données, étude préparée par le Dr Fabrice BOULAY.
- CONSEIL DE L'EUROPE, Les nouvelles technologies: un défi pour la protection de la vie privée?, Strasbourg, 1989.

- CONSEIL DE L'EUROPE, Réglementation applicable aux banques de données médicales automatisées, (Recommandation no R (81) 1 adoptée par le Comité des Ministres du Conseil de l'Europe), Strasbourg, Conseil de l'Europe, 1981.
- CONSEIL DES SCIENCES DU CANADA (1985) Les soins de santé préventifs: les questions en jeu. Par JACKSON R. Document d'étude, Ottawa, Ministère des Approvisionnements et Services, 87 p.
- INTERNATIONAL CONFERENCE ON BIOETHICS (1989) The Human Genome Sequencing: Ethical Issues. (Rome, 10-15 avril 1988). Eds Clas, Brescia, Italie, 286-292.
- JOINT COMMISSION ON ACCREDITATION OF HOSPITALS (JCAH), Guidelines of the Joint Commission on Accreditation of Hospitals: Topics in Health Records Management, USA.
- ORGANISATION DES NATIONS-UNIES. U.N. Guidelines concerning computerized personal data files (Principles stating the minimum guarantees to be incorporated into national legislation). In: Transnational Data and Communications Report, novembre 1989.
- THE CIOMS INUYAMA STATEMENT (1990) Human Genome News 2:7 ; See also The Declaration of Inuyama. In: Genetics, Ethics and Human Values: Human Genome Mapping, Genetic Screening and Gene Therapy. Z. BANKOWSKI and A.M. CAPRON (eds), C.I.O.M.S., Geneva (1991) 1-3.
- VALENCIA DECLARATION ON THE HUMAN GENOME PROJECT, Workshop on International Cooperation for the Human Genome Project, 24-26 octobre 1988.

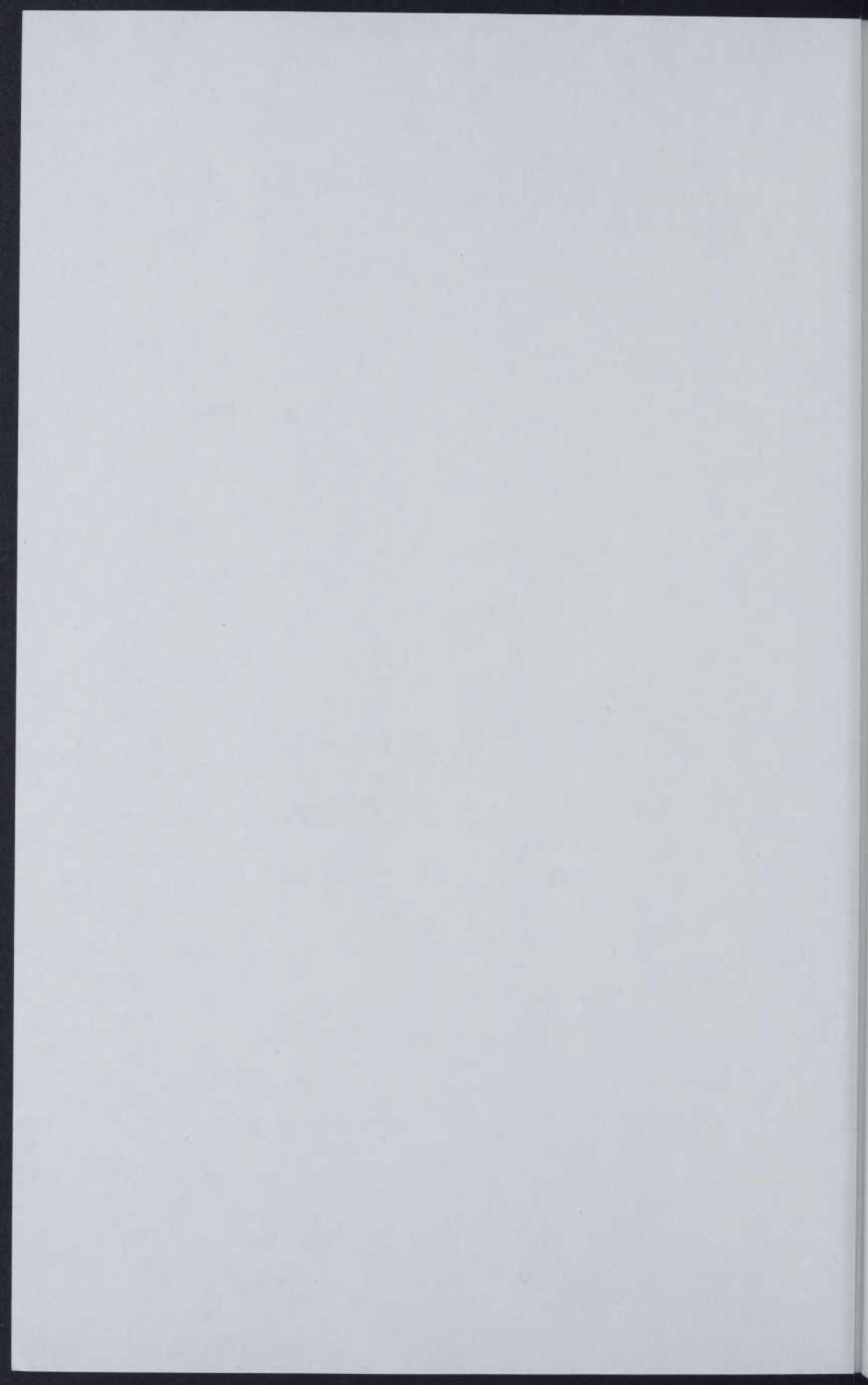
JURISPRUDENCE CITÉE

- Audet c. L'industrielle-Alliance*, [1990] R.R.A. 500 (C.S.).
- Le plaignant c. Hôpital Reddy Memorial*, (1989) CAI, Dossier N° 89 04 89. (LABREQUE, Alice).
- Métropolitaine (La, Compagnie d'assurance) c. Fréchette*, [1990] R.J.Q. 62. (C.A.)



Achevé d'imprimer
en mars 1992 sur les presses
des Ateliers Graphiques Marc Veilleux Inc.
Cap-Saint-Ignace, Qué.





**Les cahiers scientifiques de l'Acfas sont publiés
avec l'aide financière du:**

- Ministère de l'Enseignement supérieur
et de la Science du gouvernement du Québec (MESS)
- Programme Science et Culture Canada
du gouvernement du Canada
- Conseil de recherches en sciences humaines du Canada (CRSH)
- Conseil de recherches en sciences naturelles et en génie
du Canada (CRSNG)
- Conseil de recherches médicales du Canada (CRM)

Données de catalogage avant publication (Canada)

Vedette principale au titre:

Registres et fichiers génétiques : enjeux scientifiques et normatifs

(Les Cahiers scientifiques ; 77)

"Colloque tenu au 59e congrès de l'Acfas, le 21 mai 1991 à l'Université de Sherbrooke, Québec, sous le titre: Registres génétiques: ressources de santé publique ou instruments d'eugénisme?"

Comprend des textes en anglais.

Comprend des références bibliographiques.

ISBN 2-89245-110-8

1. Génétique médicale - Congrès. 2. Dossiers médicaux - Accès - Contrôle - Congrès. 3. Protection de l'information (Informatique) - Congrès. 4. Ethique médicale - Congrès. I. Laberge, Claude M. (Claude Marie), 1938- II. Knoppers, Bartha Maria. III. Association canadienne-française pour l'avancement des sciences. Congrès (59e : 1991 : Université de Sherbrooke). IV. Collection: Les Cahiers de l'ACFAS : 77.

RB155.R43 1992

616'.042

C92-096373-0

BNQ



000 223 326

**REGISTRES ET FICHIERS GÉNÉTIQUES:
ENJEUX SCIENTIFIQUES ET NORMATIFS.**

(1992) Laberge CM & Knoppers BM (Dir.),
Cahiers de l'Acfas, Acfas, Montréal, 180pp.

Intérêt:

- La "nouvelle" génétique humaine change la médecine moderne "classique".
- Médecine génétique et santé publique.
- Registres et fichiers (cliniques & recherche) génétiques comme instruments d'épidémiologie génétique.
- Droits et devoirs individuels vs droits et obligations collectifs en médecine génétique préventive.

(1992) Laberge & Knoppers (Dir.) Acfas

Contenu:

- PROBLÉMATIQUE SCIENTIFIQUE:
 - Registre BALSAC; registres et fichiers du RMGQ; registre de Colombie-Britannique; malformations congénitales; cancers.
- PROBLÉMATIQUE NORMATIVE:
 - Analyses juridiques sur la légalité des registres, sur la confidentialité et la diffusion des informations génétiques, sur leur protection dans les registres informatisés.
 - Préliminaires en sociologie et bioéthique.
- RÉFLEXION: ENJEUX SCIENTIFIQUES ET NORMATIFS.
- BIBLIOGRAPHIE SÉLECTIVE.